



Presidenza Italiana
Consiglio EU 2014



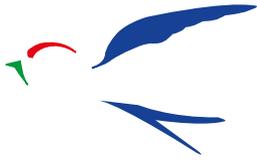
Ministero della Salute

Relazione sullo Stato Sanitario del Paese

2012-2013



Direzione generale della digitalizzazione, del sistema informativo sanitario e della statistica



Presidenza Italiana
Consiglio EU 2014



Ministero della Salute

Relazione sullo Stato Sanitario del Paese

2012-2013

La Relazione sullo Stato Sanitario del Paese (RSSP) risponde all'esigenza di produrre una periodica informativa al Parlamento, e conseguentemente ai cittadini, sullo stato di salute della popolazione e sull'attuazione delle politiche sanitarie.

La Relazione costituisce una componente essenziale per la pianificazione e programmazione del Servizio sanitario nazionale, in quanto funge da strumento organico di valutazione degli obiettivi di salute raggiunti e delle strategie poste in essere per il loro conseguimento, al fine di valorizzare la promozione della salute e riorganizzare le reti assistenziali, riposizionando gli assistiti al centro di un sistema di cure integrate.

La Relazione sullo Stato Sanitario del Paese è stata introdotta dalla legge 23 dicembre 1978, n. 833, ed è stata successivamente individuata, dal decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502 e successive modificazioni, quale strumento di valutazione del processo attuativo del Piano Sanitario Nazionale.

Nella richiamata normativa sono delineati gli obiettivi della Relazione, nella quale sono:

- illustrate le condizioni di salute della popolazione presente sul territorio nazionale;
- descritte le risorse impiegate e le attività svolte dal Servizio sanitario nazionale;
- esposti i risultati conseguiti rispetto agli obiettivi fissati dal Piano Sanitario Nazionale;
- riferiti i risultati conseguiti dalle Regioni in riferimento all'attuazione dei Piani Sanitari Regionali;
- fornite le indicazioni per l'elaborazione delle politiche sanitarie e la programmazione degli interventi.

La Relazione sullo Stato Sanitario del Paese è a cura della Direzione generale della digitalizzazione, del sistema informativo sanitario e della statistica.

La presente Relazione è inoltre interamente riportata sul sito www.rssp.salute.gov.it a cura della Direzione generale della comunicazione e dei rapporti europei e internazionali.



A cura di

Coordinatore della Relazione sullo Stato Sanitario del Paese

Giovanni Simonetti Professore Ordinario di Radiodiagnostica – Università degli Studi di Roma “Tor Vergata”
Direttore del Dipartimento di Diagnostica per Immagini, Imaging Molecolare, Radiologia Interventistica e Radioterapia – Policlinico Universitario “Tor Vergata”

Responsabili pro-tempore

Rossana Ugenti Direttore generale delle professioni sanitarie e delle risorse umane del Servizio sanitario nazionale

Massimo Casciello Direttore generale della digitalizzazione, del sistema informativo sanitario e della statistica

Coordinatore delle attività redazionali

Cristina Tamburini Direttore dell’Ufficio di statistica – Direzione generale della digitalizzazione, del sistema informativo sanitario e della statistica



Hanno collaborato alla realizzazione della Relazione

Coordinatore

Giovanni Simonetti	Professore Ordinario di Radiodiagnostica – Università degli Studi di Roma “Tor Vergata” Direttore del Dipartimento di Diagnostica per Immagini, Imaging Molecolare, Radiologia Interventistica e Radioterapia – Policlinico Universitario “Tor Vergata”
Giuseppe Chiné	Capo di Gabinetto
Roberto Scrivo	Capo della Segreteria Tecnica del Ministro
Maurizio Borgo	Capo dell’Ufficio Legislativo
Rita Angela Dragonetti	Vice Capo dell’Ufficio Legislativo
Fabio Mazzeo	Capo Ufficio Stampa
Claudio Rizza	Portavoce del Ministro
Romano Marabelli	Segretariato Generale
Ranieri Guerra	Direttore generale della prevenzione sanitaria
Renato Alberto Mario Botti	Direttore generale della programmazione sanitaria
Rossana Ugenti	Direttore generale delle professioni sanitarie e delle risorse umane del Servizio sanitario nazionale
Marcella Marletta	Direttore generale dei dispositivi medici e del servizio farmaceutico
Giovanni Leonardi	Direttore generale della ricerca e dell’innovazione in sanità
Giuseppe Viggiano	Direttore generale della vigilanza sugli enti della sicurezza delle cure
Silvio Borrello	Direttore generale della sanità animale e dei farmaci veterinari
Giuseppe Ruocco	Direttore generale per l’igiene e la sicurezza degli alimenti e la nutrizione
Massimo Casciello	Direttore generale della digitalizzazione, del sistema informativo sanitario e della statistica
Gaetana Ferri	Direttore generale degli organi collegiali per la tutela della salute
Daniela Rodorigo	Direttore generale della comunicazione e dei rapporti europei e internazionali
Giuseppe Celotto	Direttore generale del personale, dell’organizzazione e del bilancio
Roberta Siliquini	Presidente del Consiglio superiore di sanità
Gualtiero Walter Ricciardi	Commissario dell’Istituto superiore di sanità

Angelo Del Favero	Direttore generale dell'Istituto superiore di sanità
Alessandro Nanni Costa	Direttore del Centro Nazionale Trapianti – Istituto superiore di sanità
Giuliano Grazzini	Direttore del Centro Nazionale Sangue – Istituto superiore di sanità
Barbara Ensoli	Vice Presidente della Commissione nazionale per la lotta contro l'AIDS Direttore del Centro nazionale AIDS – Istituto superiore di sanità
Mauro Moroni	Vice Presidente della Commissione nazionale per la lotta contro l'AIDS Professore ordinario di Malattie infettive, Azienda Ospedaliera – Polo universitario “Luigi Sacco” – Università degli Studi di Milano
Concetta Mirisola	Direttore generale dell'Istituto Nazionale per la promozione della salute delle popolazioni Migranti e per il contrasto delle malattie della Povertà – INMP
Francesco Bevere	Direttore generale Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali – AgeNaS
Luca Pani	Direttore generale Agenzia Italiana del Farmaco – AIFA
Sergio Pecorelli	Presidente del Consiglio di Amministrazione dell'Agenzia Italiana del Farmaco – AIFA
Mario Maj	Direttore Dipartimento di Psichiatria – Università degli Studi di Napoli
Maria Grazia Marciani	Direttore Dipartimento clinico di Neuroscienze – Fondazione Policlinico
Alberto Zangrillo	Professore ordinario di Anestesia Direttore Dipartimento Anestesia e Rianimazione Ospedale San Raffaele di Milano
Massimo Castagnaro	Professore Ordinario di Patologia Generale – Preside della Facoltà di Veterinaria presso l'Università degli Studi di Padova Presidente dell'Associazione Italiana dei patologi veterinari
Andrea Lenzi	Professore ordinario di Endocrinologia Direttore della Sezione di Fisiopatologia Medica ed Endocrinologia del Dipartimento Medicina Sperimentale presso la “Sapienza” Università di Roma Presidente del Consiglio Universitario Nazionale (CUN)
Massimo Fini	Direttore scientifico IRCCS San Raffaele Pisana –Roma
Giovanni Zotta	Consigliere della Corte dei Conti
Cristina Tamburini	Direzione generale della digitalizzazione, del sistema informativo sanitario e della statistica
Lidia Di Minco	Direzione generale della digitalizzazione, del sistema informativo sanitario e della statistica
Claudia Biffoli	Direzione generale della digitalizzazione, del sistema informativo sanitario e della statistica
Silvia Arcà	Direzione generale della programmazione sanitaria

Annamaria Donato	Direzione generale dei dispositivi medici e del servizio farmaceutico
Giampiero Camera	Direzione generale dei dispositivi medici e del servizio farmaceutico
Maria Teresa Loretucci	Direzione generale delle professioni sanitarie e delle risorse umane del Servizio sanitario nazionale
Sabrina Ziliardi	Direzione generale della prevenzione sanitaria
Novella Luciani	Direzione generale della ricerca e dell'innovazione in sanità
Gaetano Guglielmi	Direzione generale della ricerca e dell'innovazione in sanità
Pasqualino Rossi	Direzione generale della comunicazione e dei rapporti europei e internazionali
Francesco Schiavone	Direzione generale della comunicazione e dei rapporti europei e internazionali
Alfredo d'Ari	Direzione generale della comunicazione e dei rapporti europei e internazionali
Paolo Casolari	Direzione generale della comunicazione e dei rapporti europei e internazionali
Marco Ianniello	Direzione generale della sanità animale e dei farmaci veterinari
Francesca Calvetti	Direzione generale della sanità animale e dei farmaci veterinari
Clara Ventre	Direzione generale della sanità animale e dei farmaci veterinari
Angelica Maggio	Direzione generale per l'igiene e la sicurezza degli alimenti e della nutrizione
Stefania Dalfrà	Direzione generale per l'igiene e la sicurezza degli alimenti e la nutrizione
Rossana Valentini	Direzione generale degli organi collegiali per la tutela della salute
Loredana Musmeci	Istituto superiore di sanità – Direttore del Dipartimento Ambiente e Connessa Prevenzione Primaria
Stefania Salmaso	Istituto superiore di sanità – Direttore Centro Nazionale di Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute
Liviana Catalano	Istituto superiore di sanità – Centro Nazionale Sangue
Alessandro Nanni Costa	Istituto superiore di sanità – Centro Nazionale Trapianti
Arianna Gasparini	Agenzia Italiana del Farmaco – AIFA
Andrea Damiani	Agenzia Italiana del Farmaco – AIFA
Saverio Vasta	Agenzia Italiana del Farmaco – AIFA
Mariadonata Bellentani	Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali – AgeNaS
Francesco Di Stanislao	Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali – AgeNaS
Alessio Petrelli	Istituto Nazionale per la promozione della salute delle popolazioni Migranti e per il contrasto delle malattie della Povertà – INMP
Stefania D'Amato	Centro nazionale AIDS – Istituto superiore di sanità
Andrea Fiorillo	Dipartimento di Psichiatria – Università degli Studi di Napoli



Autori

Sergio Acquaviva
Umberto Agrimi
Maria Alario
Maria Alessandrelli
Mariano Alessi
Valeria Alfonsi
Roberta Aloï
Francesca Aloisi
Roberta Andrioli Stagno
Angela Angelastro
Sara Angelone
Claudio Apicella
Massimo Aquili
Claudia Arcà
Silvia Arcà
Giuseppe Attanzio
Leonello Attias
Tiziana Avolietto
Licia Baccicchi
Marina Bagni
Francesco Bandello
Donatella Barbina
Fiorenza Bariani
Flavia Barone
Fulvio Basili
Filippo Basso
Marco Battaglini
Serena Battilomo
Eleonora Beccaloni
Rossella Bedini
Antonino Bella
Maria Donata Bellentani
Fabrizio Bertani
Olivia Bessi
Francesco Bevere
Claudia Biffoli
Francesco Bochicchio
Rosaria Boldrini
Lucia Bonadonna
Simonetta Bonati
Sandro Bonfigli
Stefania Borghi
Giovanni Botta
Carlo Brera
Biagio Maria Bruni
Velia Bruno
Chiara Brutti
Leonilda Bugliari Armenio
Marta Buoncristiano
Orietta Burelli
Luca Busani
Barbara Caccia
Francesca Calvetti
Carla Campagnoli
Loredana Candela
Pietro Canuzzi
Giorgia Capacci
Monica Capasso
Maria Grazia Caporali
Benedetta Cappelletti
Alfredo Caprioli
Donatella Capuano
Paolina Caputo
Giovanni Caracci
Anna Caraglia
Pietro Carbone
Rosetta Cardone
Mario Carere
Fabrizio Carinci
Flavia Carle
Antonina Carretta
Sara Carzaniga
Paolo Casolari
Erminia Castiello
Loredana Catalani
Liviana Catalano
Anna Maria Catania
Sara Catania
Pierfrancesco Catarci
Carla Ceccolini
Elvira Cecere
Susanna Ciampalini
Carmelo Cicero
Francesco Cicogna
Marco Amedeo Cimmino
Maria Grazia Ciufolini
Rossella Colagrossi
Marco Collu
Antonella Colonna
Anna Colucci
Pietro Comba
Annamaria Confaloni
Maria Elena Congiu
Susanna Conti
Gabriella Conti
Laura Contu
Roberto Copparoni
Grazia Corbello
Mimma Cosentino
Giuseppe Costa
Gianfranco Costanzo
Roberta Crialesi
Francesco Cubadda
Daniela D'Alessandro
Roberto Da Cas
Tania Lidia Dal Lago
Stefania D'Amato
Fortunato Paolo D'Ancona
Carla Daniele
Paolo D'Argenio
Alfredo d'Ari
Marina Davoli
Roberta De Angelis
Loreta De Carolis
Angela De Feo
Giovanni de Girolamo
Annamaria De Martino
Dario De Medici
Barbara De Mei
Giacchino De Sandoli
Simona De Stefano
Giovanni De Virgilio
Francesca de' Donato

Silvia Declich	Giovanna Florida	Giovanna Laurendi
Paolo Del Giudice	Pietro Folino Gallo	Laura Lauria
Martina Del Manso	Luisa Frova	Maria Giuseppina Lecce
Angela Del Vecchio	Francesco Fucilli	Ilaria Lega
Marisa Delbò	Daniela Furlan	Raffaello Lena
Roberto D'Elia	Rosa Gaglione	Rosanna Lento
Maria Grazia Dente	Marco Galadini	Giorgio Leomporra
Alessandra Di Bastiano	Daniela Galeone	Maria Grazia Leone
Miriam Di Cesare	Claudia Gandin	Maria Linetti
Paola Di Ciaccio	Antonietta Gangale	Luisa Dora Linfante
Gabriella Di Felice	Stefania Garassino	Lucia Lispi
Teresa Di Fiandra	Lidia Gargiulo	Anna Maria Littera
Francesca Di Giacomo	Anna Gaspardone	Letizia Lombardini
Valeria Dusolina Di Giorgi	Arianna Gasparini	Roberto Lomolino
Gerevini	Alessandro Mario Giovanni	Antonio Lora
Domenico Di Giorgio	Ghirardini	Maria Teresa Loretucci
Lidia Di Minco	Silvia Ghirini	Giuseppe Losacco
Raffaele Di Palma	Denise Giacomini	Luca Lucentini
Paola Di Prospero Fanghella	Claudia Giacomozzi	Maria Novella Luciani
Alessandra Lucia Di Pumpo	Cristina Giambi	Anna Maria Luzi
Francesco Di Stanislao	Simona Giampaoli	Ilaria Luzi
Giandomenico Di Vito	Giovanna Giannetti	Ida Luzzi
Guido Ditta	Daniele Giansanti	Salvatore Macrì
Rosalba Dominici	Antonella Gigantesco	Marina Maggini
Serena Donati	Marco Giustini	Natalia Magliocchetti
Angelo Donato	Donatella Gramaglia	Carola Magni
Annamaria Donato	Orietta Granata	Fabio Magurano
Chiara Donfrancesco	Pietro Granella	Salvatore Maiorino
Virgilio Donini	Emanuela Grasso	Ludovica Malaguti Aliberti
Silvia Donno	Giuliano Grazzini	Pietro Malara
Rosa Draisci	Giorgio Greco	Annalisa Malgieri
Francesco Enrichens	Mauro Grigioni	Sandra Mallone
Barbara Ensoli	Debora Guerrera	Laura Mancini
Giuseppe Esposito	Gaetano Guglielmi	Tommasina Mancuso
Emanuela Fabbri	Elisa Guglielmi	Alberto Mantovani
Massimo Fabiani	Annunziata Guido	Valentina Mantua
Pier Giuseppe Facelli	Lucia Guidotti	Francesca Maranghi
Antonello Fadda	Sarah Guizzardi	Giancarlo Marano
Stefano Fais	Hamisa Jane Hassan	Alice Maraschini
Maria Girolama Falcone	Achille Iachino	Stefano Marchetti
Floriano Faragò	Stefania Iannazzo	Chiara Marinacci
Alba Fava	Marco Ianniello	Federica Marinelli
Lucia Fazzo	Ivano Iavarone	Andrea Maroni Ponti
Antonio Federici	Francesca Iossa	Anna Rosa Marra
Luigi Ferrannini	Yllka Kodra	Michele Marra
Gianluigi Ferrante	Antonio La Porta	Giovanni Marsili
Antonio Ferraro	Liliana La Sala	Isabella Marta
Gaetana Ferri	Anna Ladogana	Francesco Martelli
Antonietta Filia	Alessandro Lamanna	Vanessa Martini
Lucia Fiore	Roberto Laneri	Mariagrazia Marvulli
Andrea Fiorillo	Angela Larosa	Lucia Masiero

Maria Masocco	Luigi Palmieri	Giuseppina Rizzo
Renato Massimi	Luca Pani	Elvira Rizzuto
Valeria Mastrilli	Annalisa Pantosti	Giovanna Romano
Leonardo Mastropasqua	Angela Panuccio	Rosa Rosini
Maurizio Masullo	Marilena Pappagallo	Pasqualino Rossi
Rosalba Matassa	Daniele Paramatti	Silvia Rossi
Pantaleo Mauro	Antonio Parisi	Paolo Rossi
Alfonso Mazzaccara	Paolo Pasquali	Maria Cristina Rota
Federica Medici	Alessandro Pastore	Maristella Rubbiani
Paola Meli	Sergio Pecorelli	Claudia Ruina
Antonio Menditto	Enrico Pepiciello	Luigi Ruocco
Francesca Menniti-Ippolito	Alberto Perra	Stefania Salmaso
Maria Teresa Menzano	Alessandra Perrella	Marco Salvatore
Chiara Micali	Raffaella Perrone	Nicola Santini
Oraziella Miceli	Maria Gabriella Perrotta	Elisabetta Santori
Paola Michelozzi	Alessio Petrelli	Antonio Santoro
Edoardo Midena	Angelo Picardi	Ugo Santucci
Alessandro Migliardi	Daniela Pierannunzio	Saturnino Sassone
Maria Migliore	Giuseppe Pimpinella	Giulia Savarese
Stefania Milazzo	Francesca Pinto	Emanuele Scafato
Federica Milozzi	Ornella Pinto	Giselda Scalera
Valentina Minardi	Roberta Pirastu	Giulia Scaravelli
Giada Minelli	Paola Pisanti	Bruno Scarpa
Luisa Minghetti	Pietro Pistolese	Francesco Schiavone
Massimo Mirandola	Alessio Pitidis	Luigia Scimonelli
Concetta Mirisola	Francesco Plasmati	Francesca Scorsino
Agnese Molinari	Giuseppe Plutino	Claudio Seraschi
Monica Monaco	Maria Letizia Polci	Giovanni Serpelloni
Domenico Monteleone	Alessandro Vittorio Polichetti	Laura Settimi
Valerio Montorio	Bianca Maria Valentina Polizzi	Gaetano Settimo
Giuseppe Morabito	Maria Grazia Pompa	Marco Silano
Maria Luisa Moro	Valentina Possenti	Francesca Simonelli
Umberto Moscato	Edoardo Pozio	Pasquale Simonetti
Anna Rita Mosetti	Luigi Presutti	Marzia Simoni
Giovanni Murri	Anna Maria Prete	Paolo Daniele Siviero
Loredana Musmeci	Angelica Primavera	Maria Eleonora Soggiu
Daniele Nalin	Maria Grazia Privitera	Anna Sorgente
Alessandro Nanni Costa	Francesco Procaccio	Rosaria Sparta
Christian Napoli	Francesco Saverio Proia	Angela Spinelli
Michele Nardone	Valeria Proietti	Lorenzo Spizzichino
Paola Nardone	Elisa Quarchioni	Marco Spizzichino
Loredana Nicoletti	Rita Quondam	Paolo Stacchini
Pietro Noè	Laura Rapone	Paola Stefanelli
Antonio Nuzzo	Giovanni Rezza	Daniela Storani
Antonella Olivieri	Flavia Riccardo	Barbara Suligoj
Bernardina Orlandi	Andrea Ricci	Fabiana Evelina Daniela Superti
Francesca Pacelli	Claudia Ricerca	Cristina Tamburini
Roberta Pacifici	Beniamina Rigo	Maria Rita Tamburrini
Sandra Paduano	Cristina Rinaldi	Anna Mirella Taranto
Mattia Paglialunga	Lucia Rizzato	Katia Tarè
Sebastiana Pala	Caterina Rizzo	Domenica Taruscio

Sara Terenzi
Maria Terraciano
Maria Tollis
Carlo Tomino
Federica Tommasi
Valentina Tondelli
Marina Torre
Gabriele Tucci
Alberto Giovanni Ugazio

Nicoletta Urru
Rossana Valentini
Nicola Vanacore
Marcello Vanni
Serena Vannucchi
Diego Vanuzzo
Stefania Vasselli
Stefano Vella
Loredana Vellucci

Federico Veltri
Cecilia Vescovi
Monica Vichi
Giovanni Viegi
Modesta Visca
Entela Xoxi
Nicolás Zengarini

Indice generale

<i>Presentazione</i>	» XIX
<i>Presentation</i>	» XXV
<i>Prefazione</i>	» XXXI
<i>Foreward</i>	» XXXIII
<i>Sintesi della Relazione</i>	» XXXV
<i>Summary of the Report</i>	» CLIII
Il Servizio sanitario nazionale: livelli di governo e politiche	» 1
1. <i>La governance del sistema sanitario</i>	» 3
1.1. Introduzione	» 3
1.2. Prevenzione	» 4
1.3. Comunicazione	» 5
1.4. Ricerca sanitaria	» 6
1.5. Promozione della qualità dell'assistenza sanitaria	» 7
1.6. Personale	» 9
1.7. Nuovo Sistema Informativo Sanitario e sanità elettronica	» 10
1.8. Dispositivi medici e farmaci	» 11
1.9. Sicurezza degli alimenti	» 12
1.10. Sanità pubblica veterinaria	» 13
2. <i>I modelli sanitari regionali</i>	» 15
3. <i>Le politiche sanitarie nazionali nell'ambito delle strategie comunitarie e globali</i>	» 19
3.1. Il processo di internazionalizzazione del SSN	» 19
3.2. L'attività del sistema sanitario italiano e le iniziative di salute globale	» 20
3.3. La politica sanitaria nazionale a livello comunitario	» 22
3.4. I progetti di partenariato euro-mediterranei	» 24
3.5. Le attività bilaterali di collaborazione	» 28
3.6. Attività internazionale nell'ambito della sicurezza degli alimenti e della veterinaria	» 30
3.7. Attività internazionale in ambito farmaceutico	» 31
3.8. Attività internazionale nell'ambito dei dispositivi medici	» 34
Lo stato di salute della popolazione	» 37
1. <i>Struttura demografica, qualità della vita e mortalità</i>	» 39
1.1. Struttura e dinamica demografica	» 39
1.2. Mortalità generale e aspettativa di vita	» 44
1.3. Qualità della sopravvivenza e confronti internazionali	» 49
1.4. Condizioni di salute: cronicità e salute percepita	» 53
1.5. Cause di morte	» 58
1.6. Impatto delle malattie	» 66

2. <i>Malattie</i>	»	72
2.1. Malattie cardio-cerebrovascolari	»	72
2.2. Tumori	»	76
2.3. Diabete mellito	»	81
2.4. Malattie respiratorie croniche	»	84
2.5. Malattie reumatiche e osteoarticolari	»	88
2.6. Malattia renale cronica	»	94
2.7. Malattie del sistema nervoso	»	97
2.8. Demenze	»	103
2.9. Disturbi psichici	»	106
2.10. Malattie rare	»	109
2.11. Malformazioni congenite	»	115
2.12. Malattie prevenibili con vaccino	»	120
2.13. HIV/AIDS e malattie a trasmissione sessuale	»	124
2.14. Malattie professionali	»	129
2.15. Malattie infettive emergenti o riemergenti	»	132
2.16. Malattie oftalmologiche	»	136
2.17. Comorbidità	»	138
3. <i>Mortalità e disabilità dovute a cause esterne</i>	»	144
3.1. Infortuni sul lavoro	»	144
3.2. Incidenti stradali	»	147
3.3. Incidenti domestici	»	151
3.4. Suicidi	»	154
4. <i>La salute attraverso le fasi della vita e in alcuni gruppi di popolazione</i>	»	159
4.1. Salute materna e neonatale	»	159
4.2. Salute infantile e dell'adolescenza	»	164
4.3. Salute della popolazione anziana	»	168
4.4. Salute degli immigrati	»	174
5. <i>Salute animale e malattie trasmissibili dagli alimenti</i>	»	179
5.1. Stato sanitario degli animali da reddito	»	179
5.2. Zoonosi	»	183
5.3. Malattie trasmissibili dagli alimenti	»	187
I determinanti della salute	»	193
1. <i>Ambiente</i>	»	195
1.1. Aria atmosferica	»	195
1.2. Aria indoor	»	197
1.3. Acqua	»	200
1.4. Radiazioni	»	204
1.5. Rumore	»	210
1.6. Rifiuti	»	213
1.7. Clima	»	215
1.8. Prodotti chimici	»	219
1.9. Presidi medico-chirurgici	»	221
2. <i>Ambiente e alimenti</i>	»	224
3. <i>Siti Bonifica Interesse Nazionale – SIN</i>	»	228
4. <i>Stili di vita</i>	»	231
4.1. Attività fisica	»	231

4.2.	Abitudine al fumo	»	235
4.3.	Abitudini alimentari	»	240
4.4.	Consumo di alcol	»	244
4.5.	Abuso di sostanze stupefacenti o psicotrope	»	250
4.6.	Dipendenza patologica da gioco d'azzardo	»	255
4.7.	Utilizzo di prodotti cosmetici: le attività di cosmetovigilanza	»	258
5.	<i>Disuguaglianze nella salute</i>	»	260
Le risposte del Servizio sanitario nazionale			» 269
1.	<i>Piani e Programmi nazionali di tutela della salute</i>	»	271
1.1.	Attuazione del Piano Nazionale della Prevenzione	»	271
1.2.	“Guadagnare Salute”	»	275
1.3.	Promozione e tutela della salute orale	»	278
1.4.	Promozione e tutela della salute oftalmologica	»	280
1.5.	Documento tecnico di indirizzo per ridurre il carico di malattia del cancro	»	283
1.6.	Piano Nazionale per l'Eliminazione del Morbillo e della Rosolia congenita 2010-2015	»	285
1.7.	Piano Nazionale di Vaccinazione	»	289
1.8.	Piani per la sicurezza sui luoghi di lavoro	»	292
1.9.	Nutrizione	»	295
1.10.	Alimentazione particolare	»	298
1.11.	Promozione della salute delle popolazioni migranti e di contrasto delle malattie della povertà	»	299
1.12.	Attuazione del documento programmatico per garantire l'impiego sicuro dei prodotti chimici	»	303
1.13.	Piano Nazionale Amianto	»	306
1.14.	Piano sulla Malattia Diabetica	»	308
1.15.	Piano Nazionale Malattie Rare	»	311
1.16.	La tutela della salute dei detenuti, internati e minori sottoposti a provvedimenti dell'Autorità giudiziaria	»	313
2.	<i>La rete della prevenzione</i>	»	317
2.1.	Dipartimenti di prevenzione	»	317
3.	<i>Le reti distrettuali territoriali</i>	»	321
3.1.	Cure primarie e continuità dell'assistenza	»	321
3.2.	L'assistenza agli anziani e alle persone non autosufficienti	»	325
3.3.	Il ruolo delle farmacie	»	331
4.	<i>Le reti ospedaliere</i>	»	335
4.1.	Riorganizzazione delle reti ospedaliere	»	335
4.2.	Rete dell'emergenza-urgenza	»	341
4.3.	Reti ospedaliere oncologiche	»	352
4.4.	Rete dei trapianti	»	355
4.5.	Rete trasfusionale	»	359
5.	<i>L'integrazione tra i Livelli essenziali di assistenza</i>	»	367
5.1.	Interventi di prevenzione nelle cure primarie	»	367
5.2.	Cure palliative e terapia del dolore	»	369
5.3.	Stati vegetativi	»	372
5.4.	Preso in carico della post-acuzie e strutture intermedie	»	376
5.5.	La salute mentale	»	379

6.	<i>Farmaci</i>	»	385
6.1.	Il processo di registrazione di un medicinale generico	»	385
6.2.	Farmaci innovativi	»	386
6.3.	Tracciabilità del farmaco	»	388
6.4.	Registri dei farmaci	»	392
6.5.	L'assistenza farmaceutica	»	400
6.6.	Le nuove modalità di prescrizione dei farmaci nell'ambito del Servizio sanitario nazionale	»	402
6.7.	Farmaci per malattie rare e per particolari e gravi patologie	»	404
7.	<i>La prevenzione in sanità pubblica veterinaria e sicurezza alimentare</i>	»	406
7.1.	Autorità italiana per la sicurezza alimentare	»	406
7.2.	Istituti Zooprofilattici Sperimentali	»	408
7.3.	Prodotti fitosanitari e sicurezza alimentare	»	410
7.4.	Tecnologie produttive e biotecnologie	»	413
7.5.	Benessere degli animali	»	417
7.6.	Alimentazione degli animali	»	422
7.7.	Importazioni e scambi intracomunitari di animali e prodotti di origine animale	»	427
7.8.	Importazione di prodotti di origine non animale, igiene dei prodotti di origine vegetale e funghi	»	430
7.9.	Igiene e sicurezza degli alimenti di origine animale	»	433
7.10.	Sicurezza di integratori alimentari, novel food e alimenti addizionati di vitamine e minerali	»	438
7.11.	Risultati dei controlli degli alimenti	»	438
7.12.	Sistemi di audit in sanità pubblica veterinaria	»	440
7.13.	L'impiego del medicinale veterinario: sistema di controlli e segnalazioni di farmacovigilanza	»	442
7.14.	Farmacosorveglianza veterinaria e antibioticoresistenza	»	444
8.	<i>La ricerca sanitaria in Italia</i>	»	448
8.1.	Ricerca sanitaria e biomedica	»	448
8.2.	Ricerca relativa a HIV/AIDS e tumori associati	»	454
8.3.	La ricerca sanitaria in ambito veterinario	»	458
8.4.	La ricerca sanitaria in ambito farmaceutico	»	460
Qualità del sistema, risorse, strumenti informativi, monitoraggio dei LEA, comunicazione		»	463
1.	<i>Sicurezza delle cure</i>	»	465
1.1.	Prevenzione delle infezioni ospedaliere	»	465
1.2.	Sorveglianza del fenomeno dell'antibioticoresistenza	»	468
1.3.	Gli eventi sentinella	»	471
1.4.	Raccomandazioni	»	474
1.5.	Sicurezza in sala operatoria	»	476
1.6.	Qualità e sicurezza nella donazione e nel trapianto di organi, tessuti e cellule	»	478
1.7.	I farmaci LASA	»	481
1.8.	La formazione in tema di governo clinico e sicurezza dei pazienti	»	482
1.9.	Sicurezza dei farmaci, farmacovigilanza e tutela della salute	»	484
1.10.	La qualità dei prodotti farmaceutici e la gestione delle carenze	»	486
1.11.	Il contrasto alla contraffazione farmaceutica e alla distribuzione di prodotti illegali	»	487
1.12.	I medicinali: controllare la produzione, tutelare la salute	»	489

1.13. L'attività ispettiva	»	491
1.14. L'attività di scientific advice	»	493
1.15. La contraffazione dei dispositivi medici e altri prodotti a impatto per la salute	»	494
2. <i>Governo e sviluppo delle risorse umane</i>	»	496
2.1. Il personale del Servizio sanitario nazionale	»	496
2.2. La programmazione del personale sanitario: l'Azione congiunta europea (Joint Action)	»	501
2.3. Esercizio professionale e formazione delle professioni sanitarie	»	503
2.4. Formazione continua in medicina	»	504
2.5. La nuova Direttiva sul riconoscimento delle qualifiche professionali	»	506
2.6. I percorsi formativi della sanità pubblica veterinaria e della sicurezza alimentare	»	508
3. <i>Risorse tecnologiche – Dispositivi medici</i>	»	510
3.1. Le grandi apparecchiature	»	510
3.2. La governance del settore dei dispositivi medici	»	513
3.3. La sorveglianza del mercato dei dispositivi medici	»	517
3.4. Attività ispettiva verso gli operatori economici di dispositivi medici	»	519
3.5. Le indagini cliniche sui dispositivi medici	»	520
3.6. La vigilanza sui dispositivi medici	»	524
4. <i>Risorse finanziarie ordinarie e aggiuntive</i>	»	528
4.1. Livelli del finanziamento del SSN e misure di razionalizzazione della spesa sanitaria	»	528
4.2. I costi standard dei LEA	»	529
4.3. Fondi strutturali europei: progetto operativo di assistenza tecnica per le Regioni del Mezzogiorno	»	530
4.4. Investimenti pubblici in sanità	»	533
4.5. La certificabilità dei bilanci degli Enti del SSN	»	536
5. <i>Sistema Informativo Sanitario Nazionale</i>	»	538
5.1. Nuovo Sistema Informativo Sanitario (NSIS)	»	538
5.2. Sanità in rete	»	540
5.3. Sistemi informativi veterinari e della sicurezza alimentare	»	542
6. <i>Registri di patologia e sorveglianze</i>	»	546
7. <i>Monitoraggio, verifica e appropriatezza dei Livelli essenziali di assistenza</i>	»	549
7.1. Il sistema di valutazione dell'erogazione dei livelli di assistenza in condizioni di efficacia e appropriatezza, la "Griglia LEA"	»	549
7.2. Gli indicatori di appropriatezza ospedaliera	»	553
7.3. Variabilità dell'appropriatezza organizzativa delle strutture di ricovero	»	555
7.4. Il monitoraggio delle sperimentazioni cliniche	»	558
7.5. Il monitoraggio sull'impiego dei medicinali e sulla spesa farmaceutica	»	560
7.6. Piani di rientro e monitoraggio formale e di sistema	»	562
8. <i>Tempi d'attesa</i>	»	567
9. <i>Accreditamento istituzionale</i>	»	569
10. <i>Misurare la qualità del Servizio sanitario nazionale</i>	»	571
10.1. Portale della trasparenza dei servizi della salute	»	571
10.2. Programma Nazionale Esiti – PNE	»	573
10.3. Il Sistema Nazionale Linee Guida	»	576

10.4. Direttiva 2011/24 UE – Applicazione dei diritti dei pazienti relativi all’assistenza sanitaria transfrontaliera	»	580
10.5. Valutazione partecipata della qualità	»	585
11. <i>Piani e programmi nazionali di comunicazione “Comunicare la salute”</i>	»	590
11.1. Campagne informative per la promozione di stili di vita salutari	»	590
11.2. Campagne contro le infezioni	»	591
11.3. La promozione della salute della donna e del bambino	»	593
11.4. Il portale del Ministero della salute	»	594
11.5. Campagne informative integrate [AgeNaS, AIFA, ISS (CNT), INMP]	»	596
11.6. Comunicare l’appropriatezza: i Quaderni della Salute	»	599
11.7. L’impatto delle campagne di comunicazione	»	602
12. <i>Il contributo del Consiglio superiore di sanità</i>	»	604
12.1. Il contesto e l’attività del Consiglio superiore di sanità	»	604
12.2. Riflessioni	»	611
Problematiche emergenti e prospettive	»	613
1. <i>Il Patto per la Salute</i>	»	615
2. <i>Appropriatezza e programmazione ospedaliera</i>	»	617
3. <i>Valutazione dei costi standard dei Livelli essenziali di assistenza</i>	»	620
4. <i>Dalla continuità assistenziale all’assistenza H24</i>	»	622
5. <i>L’invecchiamento attivo</i>	»	625
6. <i>Nanomateriali</i>	»	630
7. <i>Sviluppo tecnologico</i>	»	633
8. <i>Terapie innovative e farmaceutica ospedaliera</i>	»	637
9. <i>Istituzione di unità di rischio clinico</i>	»	639
10. <i>Prospettive dell’assistenza sanitaria transfrontaliera</i>	»	641

Presentazione

“La salute non è solo un valore di per sé ma è anche un driver per la crescita. Solo una popolazione sana può consentire il raggiungimento del pieno potenziale economico del proprio Paese”. Questo l’incipit del documento del terzo Programma europeo “Health for Growth” (2014-2020), che, confermando la centralità che nell’ultimo decennio salute e sanità hanno avuto nell’agenda della Commissione Europea e dei Governi degli Stati membri, ribadisce: l’importanza del settore salute per lo sviluppo economico e sociale di un Paese, la necessità di sviluppare modelli innovativi e sostenibili di sistemi sanitari, l’importanza di focalizzare l’attenzione sulla prevenzione.

Di fronte a queste sollecitazioni, lo scenario italiano presenta un quadro complesso, sotto l’aspetto sia economico-finanziario sia clinico-assistenziale, che richiede sforzi notevoli.

Dal punto di vista economico-finanziario il sistema risente della crisi, della contrazione delle risorse disponibili, di stringenti vincoli di finanza pubblica con tagli alla spesa e riduzione del finanziamento, di una spesa sanitaria pubblica pro capite inferiore rispetto alle principali economie europee, con un conseguente sottofinanziamento.

Dal punto di vista clinico-assistenziale, sul fronte della domanda, si assiste a un’evoluzione epidemiologica con invecchiamento della popolazione e aumento delle cronicità; sul fronte dell’offerta, l’evoluzione della medicina e il progresso scientifico implicano sempre più l’impiego di avanzate tecnologie sanitarie, terapie personalizzate, farmaci evoluti. Entrambi i fattori suddetti richiedono investimenti elevati e hanno a loro volta ripercussioni economiche sul sistema.

Per affrontare al meglio il contesto delineato si impone un potenziamento dell’intero sistema di governance della sanità che si sostanzia nella cooperazione tra Ministero della salute, Ministero dell’economia e delle finanze e Regioni. Un sistema sanitario sostenibile è raggiungibile, infatti, attraverso l’azione congiunta non solo degli operatori sanitari, ma di tutti i soggetti sociali e istituzionali, profit e non profit, di tutti gli attori che nel loro insieme costituiscono valore per il sistema Paese.

Gli attori coinvolti a vario titolo in questa gestione dovranno percorrere alcune direttrici chiave per lo sviluppo del sistema, quali un’ottimizzazione delle risorse e dell’assetto organizzativo, anche con un ripensamento del ruolo e dell’integrazione di pubblico e privato, un rafforzamento della sanità integrativa, un rilancio delle eccellenze del Paese anche nell’ottica delle cure trasfrontaliere, un reinvestimento costante in sanità di quanto ricavato dalla revisione della spesa.

È necessario, in particolare, che la ricerca sanitaria sia considerata come un vero e proprio investimento. È la ricerca sanitaria, infatti, che ha consentito la conversione da “mortalità” a “guaribili” di alcune patologie, garantendo un miglioramento dell’outcome degli assistiti e, al contempo, una forte riduzione della spesa a carico del SSN. È necessario selezionare le migliori proposte di ricerca, ma anche definire le priorità più utili alla gestione delle aree di incertezza negli interventi sanitari.

La ricerca deve essere l’architrave su cui si deve poggiare il SSN e deve consentire in primis: il trasferimento in tempi rapidi dei risultati delle ricerche alla pratica clinica e all’assistenza sanitaria; l’appropriatezza delle cure e l’esigenza di servizi efficienti facilmente accessibili e

ciò per rispettare l'equità; l'eticità della ricerca e la capacità di comunicare la "scienza" ai cittadini.

Il Ministero della salute, in ottemperanza alle sue funzioni, finanzia e sostiene la ricerca traslazionale che parte dal laboratorio e obbligatoriamente raggiunge il paziente. È una ricerca per la persona, non una ricerca per l'incremento generico della conoscenza e, pertanto, diretta a soddisfare il bisogno di salute del cittadino.

Bisogno di salute che, come evidenziato nella Costituzione dell'Organizzazione Mondiale della Sanità, è qualcosa di molto più ampio e globale dell'assenza di malattia o di infermità, è uno stato di completo benessere fisico, mentale e sociale e il possesso del miglior stato di salute raggiungibile costituisce uno dei diritti fondamentali di ogni essere umano.

La Relazione sullo Stato Sanitario del Paese mostra che molto lavoro è stato fatto in questi anni per garantire questo diritto alla collettività.

Nel 2012, l'Italia si è posizionata ai primi posti nella graduatoria europea della speranza di vita alla nascita (79,6 anni per gli uomini e 84,4 per le donne), molte posizioni al di sopra della media europea. La vita media sopra i 65 anni rimane in Italia tra le più elevate d'Europa e nel 2011 ha raggiunto nelle donne i 22,6 anni rispetto ai 18,8 anni negli uomini.

La riduzione della mortalità per malattie del sistema circolatorio e per tumori maligni, che insieme costituiscono oltre il 70% delle cause di decesso in Italia, ha permesso di aumentare la vita media di 2,1 anni in entrambi i generi.

Molti progressi hanno favorito il miglioramento delle condizioni e le prospettive di vita, nonché il benessere di un sempre più ampio bacino di pazienti in diversi ambiti fondamentali descritti nella Relazione.

Evoluzione della domanda di salute

Tumori e Programmi di screening per la prevenzione. *Il tumore rappresenta una malattia socialmente importante, come mostrano le cifre presentate dall'Associazione Italiana Registri Tumori (AIRTUM), che riportano la scoperta di circa 1.000 nuovi casi di cancro al giorno, ovvero 366.000 nuove diagnosi di tumore nel corso dell'anno, 200.000 (55%) tra gli uomini e circa 166.000 (45%) tra le donne. In Italia nel 2013 è stato stimato che circa 340.000 uomini abbiano avuto nel corso della propria vita una diagnosi di cancro prostatico, più di 660.000 donne una diagnosi di tumore al seno e più di 390.000 persone un tumore coloretta.*

Quasi il 70% dei tumori, però, potrebbe essere prevenuto o diagnosticato in tempo se tutti adottassero stili di vita corretti e aderissero ai protocolli di screening e diagnosi precoce.

Negli ultimi anni sono comunque complessivamente migliorate le percentuali di guarigione: il 63% delle donne e il 55% degli uomini sono vivi a 5 anni dalla diagnosi grazie soprattutto alla maggiore adesione alle campagne di screening, che consentono di individuare la malattia in uno stadio iniziale, e alla maggiore efficacia delle terapie.

La prevenzione oncologica, infatti, è una delle priorità del "Piano Nazionale della Prevenzione".

Negli ultimi anni in Italia stiamo assistendo a una crescente diffusione dei programmi di screening oncologici (screening dei tumori del collo dell'utero e della mammella, screening dei tumori del colon-retto) grazie allo sforzo compiuto sinergicamente dal Ministero della salute, dal Centro Controllo Malattie (CCM), dalle Regioni e dall'Osservatorio Nazionale Screening.

Il Ministero della salute ha inoltre emanato le "Raccomandazioni per la pianificazione e l'esecuzione degli screening di popolazione per la prevenzione del cancro della mammella, del cancro della cervice uterina e del cancro del colon retto" che individuano programmi di screening da attuare sul territorio nazionale. Il Piano Nazionale della Prevenzione e programmi di screening hanno fatto raggiungere risultati rilevanti, ma persistono forti

differenze territoriali e anche disuguaglianze sociali. Nel Sud Italia, infatti, oltre il 60% delle donne, nella popolazione obiettivo, risulta ancora privo di offerta di mammografia all'interno di programmi organizzati.

La tutela della salute delle donne. La tutela e la promozione della salute delle donne sono oggetto di diversi interventi, in quanto considerate un importante investimento per il miglioramento dello stato di salute del Paese e i suoi indicatori rappresentano una misura della qualità, dell'efficacia ed equità del nostro sistema sanitario. La salute della donna ha particolare rilevanza per il SSN. Continua a salire l'età media delle donne che si sottopongono a cicli di procreazione medicalmente assistita (PMA) e l'età avanzata della donna risulta essere un fattore associato a un rischio di aborto spontaneo più elevato. Le pressioni psicofisiche allertano a osservare come la salute della donna sia interessata da patologie psichiche prevalenti tra le donne di età compresa tra i 15 e i 44 anni. Altro fenomeno rilevante a livello sanitario è la violenza contro le donne (sia sessuale sia fisica, psicologica, economica) a causa delle conseguenze immediate legate alle lesioni fisiche e a causa degli effetti secondari. Occorre sviluppare interventi orientati sull'analisi della violenza come fattore di rischio in molte patologie inesorabilmente in aumento che si evidenziano nella popolazione femminile.

Le malattie rare. Altra priorità di sanità pubblica a livello europeo e oggetto di particolare attenzione nel nostro Paese sono le malattie rare. In linea con le azioni già realizzate, nel mese di ottobre 2014 è stato approvato, in sede di Conferenza Stato-Regioni, il Piano Nazionale delle Malattie Rare a valenza triennale (2013-2016) che definisce un approccio organico alla materia prevedendo certezze nei percorsi di intervento e cura, uniformità sul territorio nazionale e finanziamento degli interventi grazie a efficienze generate in materia di appropriatezza sanitaria degli interventi su alcune patologie.

Promozione degli stili di vita salutari e qualità della vita. Gli stili di vita non salutari (abuso di alcol, tabagismo, alimentazione scorretta e sedentarietà) rappresentano, direttamente o indirettamente, le principali cause di mortalità e morbilità prevenibile. Il Piano d'azione globale dell'OMS per la prevenzione e il controllo delle malattie non trasmissibili per gli anni 2013-2020 evidenzia quattro fattori condivisi di rischio comportamentale: consumo di tabacco, dieta non sana, inattività fisica e consumo dannoso di alcol.

La comunicazione per promuovere gli stili di vita salutari è, dunque, prioritaria e strategica. In tale ambito, nel biennio 2012-2013, è stata concentrata la comunicazione istituzionale sul contrasto alla sedentarietà e all'abuso di alcol.

Il Ministero della salute ha promosso progetti che hanno consentito alle Regioni di sperimentare modelli di intervento e programmi di comunità per la prevenzione e la cura del tabagismo e, nell'ambito dei Piani Regionali della Prevenzione, sedici Regioni hanno programmato interventi in diversi contesti, tra cui la scuola, i servizi sanitari – quali consultori, punti nascita, servizi vaccinali –, i luoghi di lavoro, favorendo anche la definizione di percorsi integrati, per la gestione del paziente con patologie fumo-correlate e per il sostegno alla disassuefazione.

Ambiente e salute. Negli ultimi anni sono stati effettuati diversi studi con l'obiettivo di comprendere la relazione tra contaminazione ambientale e stato di salute della popolazione residente in sintonia con gli obiettivi previsti dalla Strategia Europea Ambiente e Salute e le raccomandazioni dell'OMS.

Il Ministero della salute ha avviato nel 2011 un piano di monitoraggio al fine di acquisire, su base nazionale, elementi conoscitivi sulla presenza e sulla diffusione dei contaminanti negli alimenti di origine animale nei SIN (Siti di Interesse Nazionale) che possono generare patologie nella popolazione residente nei SIN (alcuni contaminanti, come diossine, PCB

diossina-simili, sono classificati dalla IARC nel gruppo 1 “cancerogene per l’uomo”). Per monitorare lo stato di salute della popolazione residente nei SIN l’Istituto superiore di sanità ha realizzato il Progetto SENTIERI (Studio Epidemiologico Nazionale dei Territori e Insediamenti Esposti a Rischio da Inquinamento).

Per fronteggiare emergenze ambientali e industriali e favorire lo sviluppo delle aree interessate da tali emergenze il 6 febbraio 2014 è stato disposto e approvato un provvedimento che ha convertito in legge (legge n. 6) il decreto legge n. 136 del 10 dicembre 2013 che disciplina disposizioni urgenti in tal senso. Tale norma, in particolare, ha individuato specifiche disposizioni in materia di tutela della salute e di azioni di monitoraggio sanitario nei territori delle Regioni Campania e Puglia.

Evoluzione dell’offerta di salute

Cure primarie. Le azioni programmate in materia di salute per il biennio 2012-2013 hanno dato seguito a quanto sancito dalla legge n. 189/2012, recante disposizioni urgenti per promuovere lo sviluppo dell’assistenza primaria attraverso l’istituzione di forme aggregative mono-professionali e multi-professionali tra medici di medicina generale in tutte le loro funzioni, pediatri di libera scelta, specialisti ambulatoriali e altre professionalità sanitarie presenti sul territorio.

Al fine di potenziare le cure primarie e la continuità assistenziale, nel corso del biennio sono stati elaborati da 15 Regioni 43 progetti finalizzati alla riqualificazione dell’assistenza territoriale attraverso l’implementazione di differenti modelli organizzativi: 123 Case della Salute, 42 Presidi Territoriali di Assistenza, 34 Unità Territoriali di Assistenza Primaria e 175 Aggregazioni Funzionali Territoriali. Inoltre, 6 Regioni su 15, pari al 40%, hanno previsto l’individuazione di modalità organizzative per garantire l’assistenza sanitaria H24 e consentire la riduzione degli accessi impropri nelle strutture di emergenza.

Reti ospedaliere. La contrazione di risorse destinate al Servizio sanitario nazionale ha imposto un processo di razionalizzazione delle reti ospedaliere e specialistiche che preservasse al tempo stesso i principi di appropriatezza e qualità dell’offerta e che garantisse l’efficienza gestionale e la congruità dimensionale.

La riorganizzazione della rete ospedaliera e la ridefinizione dei nodi della rete di emergenza e accettazione (DEA) hanno favorito negli anni 2012 e 2013 lo sviluppo di un modello organizzativo, con specifico percorso clinico, per i pazienti in situazioni di emergenza cardiologica (SCA), neurovascolare (ictus) e traumatica. L’esito di tali patologie è strettamente dipendente dai tempi e dalle modalità con cui viene svolto l’intervento sanitario. Una risposta tempestiva e appropriata dell’intervento, infatti, deve prevedere un’adeguata integrazione tra il sistema di emergenza-urgenza territoriale e le strutture ospedaliere, con le diverse specialità cliniche, articolate secondo il modello Hub & Spoke. A oggi tutte le Regioni hanno individuato una rete per ciascuna delle cosiddette “patologie tempo-dipendenti”, anche se la loro realizzazione sul territorio nazionale non può definirsi ancora uniforme.

La riduzione del tasso di occupazione dei posti letto, della durata della degenza media e del tasso di ospedalizzazione, nonché il progressivo adeguamento agli standard qualitativi, strutturali, tecnologici e quantitativi della rete ospedaliera, consentiranno che gli attesi incrementi di produttività si possano tradurre in un netto miglioramento del Servizio sanitario nazionale nel suo complesso, nel rispetto delle risorse programmate.

Cure transfrontaliere. Il D.Lgs. n. 38/2014 che concerne l’assistenza transfrontaliera sicura e di qualità, ha dato formalmente il via all’espansione delle cure oltre confine, al fine di rafforzare il diritto del paziente a farsi curare in strutture che giudica più adeguate al suo

caso clinico oppure più vicine al luogo di residenza proprio o dei propri cari o ancora perché, trovandosi questi in una Regione di confine, la struttura sanitaria più vicina è quella dello Stato membro confinante.

Sarà assicurato a chiunque il diritto di richiedere e di fruire dell'assistenza sanitaria transfrontaliera, indipendentemente dalle modalità organizzative e di finanziamento di ogni Stato membro.

Tale previsione normativa avrà, oltre agli impatti positivi diretti sul paziente, anche ricadute positive secondarie a livello di Servizio sanitario nazionale su molteplici fronti.

In primo luogo il singolo Stato membro potrà beneficiare di vantaggi di costo e di risultato nella ricerca scientifica. Sarà infatti favorita la cooperazione tra Stati membri per fini comuni di efficienza e trasparenza e per lo sviluppo scientifico e tecnologico congiunto, anche attraverso la creazione di European Reference Networks (ERN) tra prestatori di assistenza sanitaria e centri di eccellenza. Sarà creata una rete assistenziale europea con dati ufficiali e documentati che può rispondere alle diverse esigenze dei cittadini. Questo consentirà di evitare duplicazioni nella ricerca e sfruttare le competenze, i risultati raggiunti e le best practice in uso negli altri Stati membri. Un campo di applicazione particolarmente rilevante sarà quello di diagnosi e cura delle malattie rare, con la possibilità di trasferimento dei pazienti affetti da malattie rare in altri Stati, quando lo Stato membro di affiliazione non dispone di cure idonee.

In secondo luogo, la Direttiva rappresenta un'opportunità in quanto favorirà un miglioramento costante del Servizio sanitario nazionale, incentivando il rilancio e la valorizzazione delle eccellenze del Paese e la competizione nel contesto europeo per attrarre pazienti e investimenti.

eHealth Network. *L'eHealth rappresenta una leva strategica che può contribuire fattivamente a conciliare la qualità del servizio, grazie a un quadro conoscitivo del SSN basato su un patrimonio condiviso di dati e informazioni tempestivo e completo, con il controllo della spesa.*

Il Ministero è da tempo promotore, in collaborazione con le Regioni, di molteplici interventi volti allo sviluppo dell'eHealth a livello nazionale, quali i sistemi di Centri Unici di Prenotazione, i Sistemi di Fascicolo Sanitario Elettronico, la dematerializzazione della documentazione clinico-sanitaria, la trasmissione telematica dei certificati di malattia, l'ePrescription, l'infrastruttura di rete per attività libero professionale intramuraria e la telemedicina.

Nel corso del biennio 2012-2013 il Ministero della salute ha, inoltre, proseguito la propria azione di supporto allo sviluppo e alla diffusione della sanità in rete anche a livello comunitario. In attuazione dell'art. 14 "Assistenza sanitaria on line" della Direttiva 2011/24/UE, concernente l'assistenza sanitaria transfrontaliera, è stato istituito nel mese di gennaio 2012 l'eHealth Network. Nel medesimo biennio, inoltre, il Ministero della salute ha anche partecipato attivamente ai progetti Cross-Border Patient Registries Initiative (PARENT) ed eHealth Governance Initiative (eHGI).

Il Ministero della salute ritiene fondamentale proseguire lungo il percorso sinora intrapreso, finalizzato a creare condizioni uniformi sul territorio nazionale per lo sviluppo della sanità in rete, che rappresenta una leva strategica in grado di innescare un processo di cambiamento e di abilitare la messa in atto di modelli, processi e percorsi assistenziali innovativi, necessariamente più efficienti, concretamente incentrati sul cittadino e personalizzati sui suoi bisogni.

Conclusioni

Con l'obiettivo di rendere il sistema sanitario sostenibile alla luce delle nuove sfide del nostro Paese, quali l'invecchiamento della popolazione, l'ingresso di nuovi farmaci sempre più efficaci ma costosi, la medicina personalizzata, la lotta agli sprechi e alle inefficienze e i

risparmi da reinvestire in salute, è stata siglata dalla Conferenza Stato-Regioni lo scorso 10 luglio l'Intesa sul nuovo Patto per la Salute 2014-2016. Una parte considerevole di tale Patto è stata tradotta in norme nella legge di stabilità 2015.

Il Ministero della salute, nell'ottica di considerare il Servizio sanitario nazionale come un insieme di attori che costituiscono valore per il sistema "Paese", continuerà a lavorare in sinergia e secondo chiari percorsi di interazione con le Regioni, le altre Istituzioni e il mondo del no profit e della sanità privata in un clima di grande collaborazione e senso di responsabilità comune.

Gli sviluppi evolutivi del biennio in questione e a cui tende per gli anni a venire il nostro Servizio sanitario nazionale, infatti, ci inducono a considerare la salute non più come una fonte di costo, bensì come un investimento economico e sociale, da portare a compimento attraverso una governance multilivello (nazionale, regionale e aziendale).

On. BEATRICE LORENZIN
Ministro della salute



Prefazione

L'aspettativa di vita è costantemente aumentata, negli ultimi decenni, in tutte le società europee. E se l'invecchiamento progressivo della popolazione da un lato rappresenta un importante traguardo raggiunto dalla sanità pubblica, dall'altro ci pone di fronte a sfide altrettanto ambiziose, soprattutto in un contesto di risorse scarse – direbbero gli economisti – come quello nel quale viviamo oggi.

Una società che invecchia impone infatti la necessità di considerare ulteriori interventi di sostegno alle politiche sanitarie e sociali per consentire, per esempio, l'inserimento e la piena integrazione della vasta platea degli anziani nel tessuto sociale, con la convinzione che essi rappresentino una risorsa – anche economica – per le nostre società.

Questa considerazione preliminare esige un forte recupero di efficienza a cui il Servizio sanitario nazionale non può sottrarsi, accrescendo il contrasto alle patologie croniche e il livello di appropriatezza e di sicurezza della cura; investendo nella ricerca; agendo positivamente sugli ambienti di lavoro, accrescendone la sicurezza; aumentando la sicurezza alimentare; solo per citare alcuni esempi.

Inoltre, in una Pubblica Amministrazione rinnovata, è fondamentale puntare su un'effettiva partecipazione dei cittadini all'azione pubblica; sulla piena trasparenza dei processi per il raggiungimento di obiettivi e risultati; su una comunicazione davvero efficace per la costruzione di una governance reale. Tutto ciò va applicato a maggior ragione nel campo della Salute, ove l'informazione ai cittadini ma soprattutto l'educazione ai cittadini – sulla correttezza di stili di vita appropriati – è decisiva sia per il benessere individuale di ciascuno sia per la massima funzionalità dell'intero sistema.

A queste necessità cerca di rispondere il nuovo Patto per la Salute 2014-2016, che rappresenta lo strumento condiviso tra Governo, Regioni e Province Autonome di Trento e di Bolzano, per la realizzazione di un nuovo sistema di governance della sanità che mira a un generale efficientamento del Servizio sanitario nazionale, nell'ottica dell'appropriatezza. Tutte le previsioni in esso contenute sono state ispirate dai bisogni di salute dei cittadini e, allo stato attuale, costituisce il solo strumento per la costruzione di una sanità più vicina alle persone, una sanità più efficace ed efficiente, sicura, di qualità e competitiva in Europa.

Siamo in una fase storica delicata in cui l'intera Europa sta affrontando una profonda crisi economica che riflette un periodo di limiti di bilancio associato alla necessità di ridurre il deficit su larga scala. Vi è però oggi la possibilità concreta di incidere sui processi, non solo a livello nazionale ma almeno europeo. E sul versante della Salute noi dobbiamo e vogliamo accettare la sfida.

Da un lato aumenta infatti la consapevolezza delle pubbliche opinioni sulla necessità di riforme che le difficoltà delle società moderne impongono. Dall'altro alcuni fatti e accadimenti rendono possibile ripensare e riscrivere l'agenda.

Mi riferisco al Semestre di Presidenza italiana dell'Unione Europea che stiamo vivendo, ma anche al nuovo ciclo di programmazione finanziaria pluriennale dell'Unione Europea che parte nel 2014 e termina nel 2020.

Non dimentichiamo che la salute è anche un importante contributore dell'economia europea sia per la sua rilevanza come “datore di lavoro” sia per il sostegno a una “forza lavoro

sana”, oltre che alla ricerca e innovazione nelle tecnologie mediche e, quindi, uno stimolo anche per lo sviluppo di alcune PMI.

Non è un caso che i temi citati in precedenza e riportati nella “Relazione sullo Stato Sanitario del Paese 2012-2013” siano centrali anche nell’agenda europea.

Già nel biennio 2012-2013 il nostro Paese ha contribuito in maniera rilevante all’attività di formazione del diritto comunitario nelle tematiche sanitarie, attraverso una partecipazione sempre qualificata ai tavoli politici e tecnici. Nello stesso periodo si sono registrate una forte crescita e una maturazione positiva delle iniziative di partenariato euro-mediterraneo, anche attraverso il sostegno di numerosi progetti di sanità pubblica. Sono stati intensificati molti rapporti non solo con Paesi dell’area mediterranea (Malta, Tunisia, Libia), ma anche con altri Paesi come la Repubblica Popolare Cinese e la Federazione Russa, stipulando e attuando Accordi bilaterali di collaborazione sanitaria e Memorandum d’Intesa in settori sanitari in cui all’Italia è riconosciuto un ruolo importante.

Ritengo pertanto che dobbiamo partire dall’ottimo lavoro svolto finora per fare un salto di qualità. Diventa cruciale valutare le performance dei sistemi sanitari, attuare le riforme per un corretto utilizzo delle risorse pubbliche, ottenere un migliore rapporto qualità-prezzo, se i nostri Paesi vogliono davvero garantire l’accesso universale ai servizi sanitari e l’equità nel campo della Salute, in condizioni di severi vincoli di bilancio.

E per farlo, sono convinto che dobbiamo attingere a tutte le risorse disponibili, anche ai Fondi Strutturali europei, che costituiscono una risorsa aggiuntiva importante per contribuire al raggiungimento degli obiettivi delle politiche per la “Salute”.

Questi sono alcuni aspetti sui quali stiamo già intensamente lavorando e sui quali concentreremo sempre più la nostra azione di governo.

Dott. VITO DE FILIPPO
Sottosegretario di Stato al Ministero della salute

2.10. Malattie rare

2.10.1. Quadro programmatico

Le malattie rare, secondo la definizione adottata a livello europeo, hanno una prevalenza nella popolazione inferiore a 5 casi ogni 10.000 abitanti. Si tratta di numerose patologie (circa 7.000-8.000) molto eterogenee fra loro, ma accomunate da bisogni assistenziali simili, e che pertanto necessitano di essere affrontate globalmente e richiedono particolare

e specifica tutela, per le difficoltà diagnostiche, la gravità clinica, il decorso cronico, gli esiti invalidanti e spesso l'onerosità del trattamento. Le malattie rare sono oggetto di particolare attenzione non solo a livello europeo, ma anche nel nostro Paese; infatti tutti i PSN dal 1998 a oggi hanno indicato, fra le priorità, la tutela dei soggetti colpiti da malattie rare. Il DM 279/2001 rappresenta il pilastro normativo nazionale e la prima risposta istituzionale

alle malattie rare. Esso ha istituito la Rete Nazionale Malattie Rare e il Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR). Il RNMR alimentato dai dati epidemiologici provenienti da registri regionali e interregionali è lo strumento tecnico-scientifico a livello centrale per la sorveglianza nazionale delle malattie rare e per il supporto alla programmazione nazionale e regionale.

L'Italia ha intrapreso varie attività nel settore delle malattie rare e, in armonia con le Raccomandazioni del Consiglio dell'UE, ha avviato l'elaborazione di un Piano nazionale malattie rare 2013-2016, in fase di finalizzazione. Tale piano si propone di comporre un quadro di insieme includendo e sistematizzando tutte le iniziative intraprese in questo settore, inclusi i farmaci orfani, dal 2001 a oggi; inoltre intende fornire indicazioni utili per la gestione clinico-assistenziale dei pazienti con malattie rare.

Un contributo importante nell'ambito delle malattie rare proviene dal Centro Nazionale Malattie Rare (CNMR) dell'ISS che è la sede del RNMR, il quale, raccogliendo il flusso epidemiologico proveniente dai registri regionali e interregionali, assicura il monitoraggio di queste patologie. A oggi in Italia, in seguito al DM 279/2001, sono stati istituiti 20 registri regionali e interregionali, le cui caratteristiche sono descritte nel Report "Il Registro Nazionale e I Registri regionali/interregionali delle malattie rare". Brevemente i principali obiettivi dei registri interregionali sono: acquisire i dati epidemiologico-assistenziali dai Presidi regionali, monitorare la gestione dei servizi sanitari e supportare la programmazione regionale. Il CNMR, oltre a coordinare il RNMR, contribuisce alla realizzazione di registri di specifiche patologie, assicurandone l'interoperabilità con il RNMR e i flussi internazionali. Inoltre, sviluppa e coordina numerosi progetti di ricerca nazionali ed europei (www.iss.it/cnrmr).

Dal 2001 è stato istituito in Italia un team di Orphanet con lo scopo di raccogliere dati sulle malattie rare e servizi correlati (<http://www.orphanet-italia.it/national/IT-IT/index/homepage/>).

Le associazioni dei pazienti hanno assunto sempre più un ruolo cruciale nel settore delle malattie rare in attività di collaborazione con

il Ministero, le Regioni, il CNMR, le Società scientifiche e le Organizzazioni professionali. Nell'ambito delle malattie rare particolare attenzione è rivolta ai tumori rari, che rappresentano un problema di primaria importanza in sanità pubblica, data la complessità della presa in carico e della gestione clinica dei pazienti. Per identificare e quantificare i tumori rari è stato scelto a livello internazionale il criterio dell'incidenza e non quello della prevalenza.

Per garantire al malato oncologico raro la qualità e la continuità dell'assistenza, nel 1997 è nata la Rete nazionale tumori rari coordinata dalla Fondazione IRCCS Istituto Nazionale dei Tumori, che condivide a distanza i casi clinici, assicurando che diagnosi e trattamento avvengano secondo criteri uniformi e limitando il più possibile la migrazione sanitaria.

La sorveglianza epidemiologica dei tumori rari in Italia è svolta nell'ambito del progetto italiano Rita (<http://www.registri-tumori.it/cms/it/node/610>), in collaborazione con il progetto di sorveglianza europea RARECARE (www.rarecare.eu).

Nell'ambito delle malattie rare meritano attenzione le malattie congenite della coagulazione inserite nell'elenco delle malattie rare (DM 279 del 18 maggio 2001), caratterizzate dalla carenza di una proteina plasmatica necessaria per la coagulazione del sangue, il cui trattamento farmacologico richiede l'utilizzo di farmaci plasma-derivati o farmaci ricombinanti derivati da biotecnologia. L'utilizzo di tali farmaci ha enormemente migliorato la qualità di vita dei pazienti e dei loro familiari e ha determinato un allungamento della vita media, che oggi è considerata sovrapponibile a quella della popolazione generale, almeno in Italia e nei Paesi economicamente sviluppati.

Oltre alle patologie legate al trattamento farmacologico (comparsa di anticorpi inibitori, epatiti e infezione da HIV) e correlate alla patologia stessa (artropatie), l'allungamento della vita media dei pazienti ha comportato la comparsa di patologie legate all'età, analogamente a quanto avviene nella popolazione generale (malattie cardiovascolari, tumorali, dismetaboliche).

Tutto ciò ha un grande impatto sulla gestione clinica dei pazienti, che richiede la presenza di figure specialistiche che coordinino,

tramite i Centri Emofilia che si occupano di malattie emorragiche, le attività assistenziali multidisciplinari necessarie per la gestione di tali pazienti, i cui costi sono completamente a carico del SSN.

Presso il Dipartimento di Ematologia, Oncologia e Medicina Molecolare dell'ISS è attivo un monitoraggio dell'emofilia e delle altre malattie emorragiche congenite effettuato su base volontaria con la collaborazione dei Centri Emofilia presenti sul territorio, dell'Associazione Italiana Centri Emofilia e della FedEmo, che rappresenta le associazioni dei pazienti. Tale monitoraggio si concretizza nel Registro Nazionale delle Coagulopatie Congenite (RNCC), che consente di effettuare una sorveglianza epidemiologica della prevalenza delle diverse coagulopatie, delle complicanze delle terapie e dei fabbisogni e consumi dei farmaci necessari al trattamento.

2.10.2. Rappresentazione dei dati

Al 30 giugno 2012, il RNMR conteneva 110.841 schede di diagnosi (*Tabella 2.19*) con un censimento di 107.830 pazienti. In totale, sono stati raccolti dati epidemiologici su 485 malattie rare (alcune sono patologie singole, altri sono gruppi di malattie) come da DM 279/2001. Secondo la classificazione ICD9-CM, la classe di patologie maggiormente rappresentata è quella delle malattie del sistema nervoso e degli organi di senso, con una percentuale del 26,0%; seguono le malformazioni congenite (19,7%), le malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e i difetti immunitari (17,4%) e le malattie del sangue e degli organi ematopoietici (16,6%). Analizzando i dati per classe di età, il 20,5% dei casi si riscontra in età pediatrica (0-14 anni), il 40,0% tra 30 e 59 anni e circa il 20,0% oltre 60 anni.

Tabella 2.19. Numero di schede di diagnosi e tassi di segnalazione di malattie rare incluse nel RNMR suddivise per Regione (Anni 2007-2012)

Regione	Numero di schede di diagnosi segnalate	Popolazione residente	Tassi di segnalazione/1.000
Abruzzo	313	1.306.416	2,4
Basilicata	177	577.562	3,1
Calabria	2.852	1.958.418	14,6
Campania	5.229	5.764.424	9,1
Emilia Romagna	11.923	4.341.240	27,5
Friuli Venezia Giulia	775	1.217.780	6,4
Lazio	12.883	5.500.022	23,4
Liguria	2.096	1.567.339	13,4
Lombardia	18.106	9.700.881	18,7
Marche	1.396	1.540.688	9,1
Molise	236	313.145	7,5
PA di Bolzano	1.739	504.643	34,5
PA di Trento	422	529.600	8
Piemonte e Valle d'Aosta	10.513	4.484.283	23,4
Puglia	758	4.050.072	1,9
Sardegna	2.473	1.637.846	15,1
Sicilia	2.743	4.999.854	5,5
Toscana	14.437	3.667.780	39,4
Veneto	21.770	4.853.657	44,9
Totale	110.841*	58.515.650	18,9

*Il totale include solo le schede di diagnosi segnalate dai presidi designati della Rete Nazionale Malattie Rare.

Gli esperti dei progetti RARECARE e Rita hanno identificato 186 tumori rari che interessano tutti i distretti del corpo la cui incidenza non supera la soglia dei 6 casi ogni 100.000 l'anno. Si è stimato che nel 2008 in Italia siano state effettuate 60.000 nuove diagnosi di tumore raro, pari al 15,0% delle nuove diagnosi di tumore: il 45,0% di questi tumori è costituito da tumori ematologici, il 38,0% da cancro del tratto genitale femminile, il 15,0% di tumore delle vie respiratorie, il 10,0% da tumore del tratto digestivo (*Tabella 2.20*). I tumori rari hanno, in media, una prognosi peggiore rispetto ai tumori frequen-

ti: a 5 anni dalla diagnosi, solo il 53,0% dei pazienti con tumore raro sopravvive contro il 73,0% dei pazienti con tumore frequente. Questa differenza è tanto più marcata quanto più è avanzata l'età dei pazienti. La chance di sopravvivenza per il gruppo di pazienti con tumore raro di età compresa tra 75 e 99 anni è pari quasi alla metà di quella dei pazienti della stessa età con tumore frequente. Nel 2008 in Italia si è stimato che 770.000 persone hanno avuto una diagnosi di tumore raro nel corso della vita, ammontando al 22,0% dei casi prevalenti sul totale delle persone con diagnosi di tumore.

Tabella 2.20. Incidenza grezza e numero di nuovi casi attesi di tumori, per rarità e sede

		Incidenza per 100.000 per anno	Nuovi casi attesi al 2008	
			N	%
Apparato digerente	Frequenti	102,48	61.097	62
	Rari	16,81	10.022	10
	Totale	165,89	98.902	100
Apparato respiratorio	Frequenti	37,01	22.065	45
	Rari	12,79	7.625	15
	Totale	83,06	49.520	100
Apparato genitale femminile	Frequenti	11,09	6.612	36
	Rari	11,83	7.053	38
	Totale	31,15	18.571	100
Apparato genitale maschile	Frequenti	39,97	23.830	75
	Rari	4,19	2.498	8
	Totale	53,63	31.974	100
Apparato urinario	Frequenti	38,56	22.989	76
	Rari	1,87	1.115	4
	Totale	50,68	30.215	100
Mammella	Frequenti	58,9	35.116	77
	Rari	3,9	2.325	5
	Totale	76,26	45.466	100
Pelle	Frequenti	12,03	7.172	82
	Rari	1,75	1.043	12
	Totale	14,76	8.800	100
Ematologici	Frequenti	8,7	5.187	18
	Rari	21,52	12.830	45
	Totale	47,56	28.474	100
Tutti i tumori	Frequenti	403,53	240.582	60
	Rari	100,41	59.864	15
	Totale	673,67	401.637	100

Dati di 20 registri tumori italiani appartenenti ad AIRTUM. I tassi di incidenza sono stimati considerando i casi diagnostici tra il 1995 e il 2002. L'accertamento dello stato in vita è al 31 dicembre 2003.

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
Totale	6.253	2.844	9.097

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 nazionale 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 farmacovigilanza 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) 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 EUROCORE, 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].

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 morbilità 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 (RischRipro SENTIERI)”. 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 altri queste attività sono state recentemente riorganizzate o sono in fase di avvio dopo emanazione di specifiche delibere regionali istitutive, in altri 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 20^a 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	Include 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 Website 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].

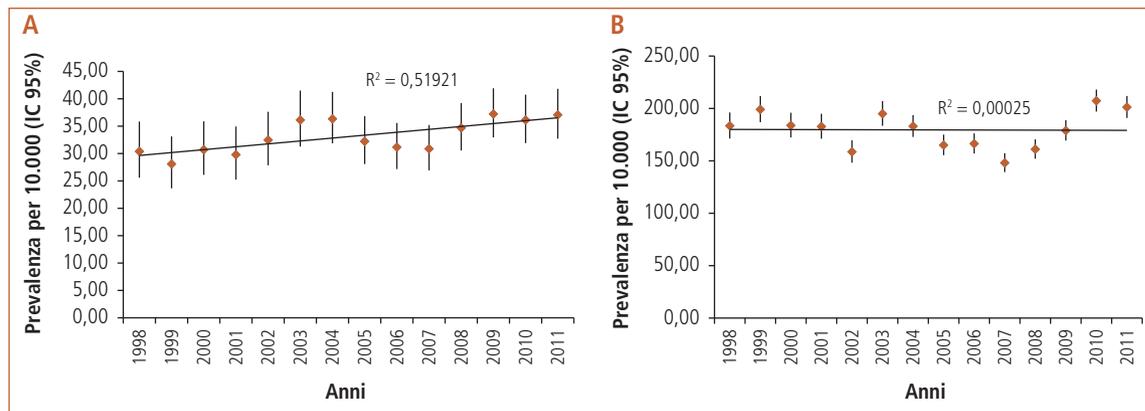
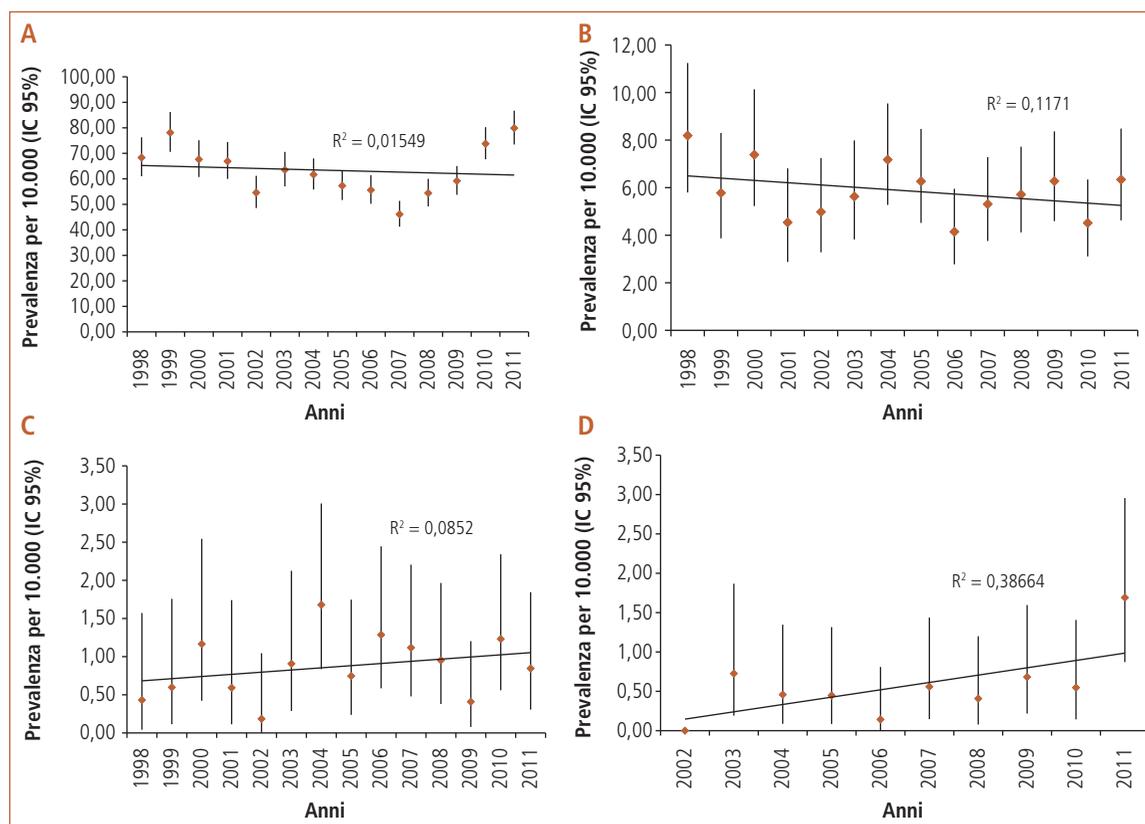


Figura 2.13. Prevalenze annuali e relative linee di tendenza dei difetti del tubo neurale (A), malformazioni dell'apparato cardiovascolare (B), gastroschisi (C) e malformazione adenoido-cistica polmonare (D).



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).

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