All’attenzione del Presidente della XII Commissione della Camera (Affari Sociali)

On. Marazziti Mario

Finalità del documento

Questo documento ha la finalità di proporre alla Sua attenzione, ed a quella dei membri della XII Commissione, la problematica delle malattie rare cardiovascolari. Tali patologie, ed i pazienti affetti, sono attualmente considerate una delle priorità dalla Comunità Europea, ma al momento non ricevono adeguata attenzione e riconoscimento nella vigente legislazione italiana (279/2001), nonché sono assenti negli attuali livelli essenziali di assistenza (LEA).

Premessa

Il Decreto Legislativo 29 Aprile 1998, n.124 ha previsto (art.5, comma 1, lettera b) che il Ministro della Sanità individuasse le malattie rare che danno diritto all’esenzione dalla partecipazione per le prestazioni di assistenza sanitaria. Con il successivo Decreto Ministeriale del 18 Maggio 2001, n.279, venne emanato il regolamento per la istituzione della rete nazionale delle malattie rare e per l’esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie. Il Decreto stabilisce che la rete è costituita da Presidi accreditati, preferibilmente ospedalieri, appositamente individuati dalle Regioni. Tra questi vengono individuati dal Ministro della Sanità centri interregionali o regionali di riferimento per le malattie rare. I Presidi della rete devono possedere credenziali adeguate, ovvero essere in possesso di documentata esperienza in attività diagnostica o terapeutica specifica per le malattie o gruppi di malattie rare, nonché essere dotati di idonee strutture di supporto e di servizi per l’emergenza e per la diagnostica biochimica e genetico-molecolare. I Presidi della rete erogano la loro assistenza in regime di esenzione della partecipazione al costo delle prestazioni finalizzate alla diagnosi e, qualora necessarie nel caso di forme rare di origine ereditaria, delle indagini genetiche anche sui famigliari, gli oneri delle quali sono a totale carico dell’Azienda Unità Sanitaria locale di residenza dell’assistito.

Lo stesso Decreto Ministeriale ha istituito presso l’Istituto Superiore di Sanità il Registro Nazionale delle Malattie Rare, formalmente collegato con i Registri Interregionali e Territoriali e, ove esistenti, con i Registri Internazionali.Il Decreto era accompagnato da un allegato, parte integrante del regolamento, recante l’elenco delle malattie e dei gruppi di malattie rare, con l’impegno di aggiornarlo con cadenza almeno triennale con riferimento all’evoluzione delle conoscenze scientifiche e tecnologiche. Nell’elenco, le malattie rare sono classificate in:

* Malattie infettive e parassitarie
* Tumori
* Malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo e disturbi immunitari
* Malattie del sangue e degli organi ematopoietici
* Malattie del sistema nervoso e degli organi del senso
* Malattie del sistema circolatorio
* Malattie dell’apparato genito-urinario
* Malattie della pelle e del tessuto sottocutaneo
* Malattie del sistema osteomuscolare e del tessuto connettivo
* Malformazioni congenite
* Alcune condizioni morbose di origine perinatale
* Sintomi, segni e stati morbosi mal definiti

Per quanto riguarda le malattie rare del sistema circolatorio questo è l’elenco:

* Endocardite reumatica
* Poliangioite microscopica
* Poliartrite nodosa
* Churg-Strauss, sindrome di
* Goodpasture, sindrome di
* Granulomatosi di Wegener
* Arterite a cellule giganti (malattia di Horton)
* Microangiopatie trombotiche (sindrome di Moschowitz)
* Linfedema primario ronico
* Takayasu, malattia di
* Telangectasia emorragica ereditaria (malattia di Rendu-Osler-Weber)
* Budd-Chiari, sindrome di

Un elenco quello delle “malattie del sistema circolatorio” incompleto, dal punto di vista nosografico e della pratica clinica giornaliera, nel quale risultano presenti molte patologie “vascolari”, ma che hanno poco a che fare con il cuore, ed assenti molte malattie, anche se alcune trovano posto fra le alterazioni congenite del metabolismo, delle lipoproteine, nelle malformazioni congenite da alterazioni cromosomiche o da forme sindromiche e nelle condizioni morbose di origine perinatale.

In particolare, non risultano inserite molte cardiopatie congenite, tenuto conto che il 40% di esse ha una incidenza <1:2000 e che vivono pertanto in Italia circa 80.000 persone con “cardiopatia congenita” rara.

Negli ultimi 15 anni la letteratura medica nazionale ed internazionale ha contribuito in modo esponenziale al riconoscimento di Malattie Rare e delle loro relative cure sia coinvolgenti il solo cuore sia il sistema cardiovascolare nel suo insieme, che non sono presenti nell’elenco. Qui di seguito un elenco, comunque non completo ma solo di esempio:

-tromboangioite obliterante

-dissezioni aortiche,

-aortopatie ereditarie,

-trombofilia da mutazioni del Fattore V di Leiden,

-sindrome da anticorpi antifosfolipidi,

-endocardite fibroplastica parietale di Loeffler.

-cardiomiopatie e malattie dei canali ionici a rischio di morte improvvisa

-cardiomiopatia dilatativa familiare,

-cardiomiopatie infiammatorie (miocarditi) immuno-mediate isolate (eosinofilica, gigantocellulare, linfocitaria)

-nel contesto delle malattie sistemiche immuno-mediate, il blocco-atrioventricolare in utero in donne affette da LES, la malattia di Kawasaki, la cardiomiopatia aritmogena, le malattie dei canali ionici.

Azioni da intraprendere

Allo stesso tempo, l’Europa cammina rapidamente verso la formazione degli ERN (European Reference Networks) sulle patologie rare, incluse le patologie del sistema cardiovascolare. A tale proposito, e’ in corso di valutazione da parte della Commissione europea un network sulle patologie rare cardiovascolari (GUARD-HEART), di cui fanno parte 4 centri italiani identificati a livello ministeriale, che rappresenterà un network mirato a migliorare l’assistenza dei pazienti con patologie rare nei paesi comunitari. Molte delle patologie non riconosciute nella 279/2001 (malattie a rischio di morte improvvisa, cardiomiopatie, malattie dei canali ionici) ed i pazienti affetti da tali patologie, nonche’ le associazioni di riferimento (ONLUS), rappresentano la base su cui è stato costruito questo network europeo.

Il presente documento mira ad attirare l’attenzione sulle malattie cardiovascolari rare, in particolare per:

* Creare, come previsto a livello europeo, uno spazio specifico per le “malattie rare cardiovascolari” non presenti nell’elenco originario della 279/2001, con relativo riconoscimento dei pazienti affetti e dei loro bisogni assistenziali (LEA), incluse:

Cardiomiopatie Rare

Malattie dei Canali Ionici Rare

Cardiopatie Congenite Rare

Aortopatie Rare

Malattie Rare del Pericardio

Malattie Ereditarie associate a morte improvvisa cardiaca giovanile

* Identificare come Presidi regionali gruppi operanti nel cardiovascolare, aventi i requisiti necessari per trattare queste malattie (esperienza diagnostico-terapeutica, strutture idonee, capacità di diagnostica molecolare ed immunologica)
* Informare i cittadini, in ordine a queste malattie rare e alla disponibilità di terapia farmacologica e non-farmacologica, con la collaborazione delle associazioni dei malati e dei loro famigliari.

Firmato:

Annalisa Angelini

Anatomia Patologica

Università di Padova

Eloisa Arbustini

Responsabile Centro per le Malattie Cardiovascolari Ereditarie

(Inherited Cardiovascular Diseases)

Fondazione IRCCS - Policlinico San Matteo

Esperto Orphanet

Camillo Autore

Responsabile Centro Cardiomiopatie

Ospedale Sant Andrea

Università La Sapienza

Cristina Basso

Ricercatore Telethon

Esperto Orphanet

Cardiovascular Pathology Unit - Padova University

Regional Registry for Cardio-Cerebro-Vascular Pathology and Sudden Death in the Young. North East - Italy

Chairman del Gruppo di studio Embriologia, Anatomia e Patologia della Società Europea di Cardiologia (ESC Working Group on Development, Anatomy and Pathology)

President Elect Society for Cardiovascular Pathology USA

Barbara Bauce

Dipartimento di Scienze Cardiologiche, toraciche e Vascolari

Università di Padova

Elena Biagini

Centro Cardiomiopatie

Dirigente di I Livello - Osp. Sant’ Orsola Malpighi

Alida Linda Patrizia Caforio

Chairman del Gruppo di studio Malattie del Miocardio e del Pericardio della Società Europea di Cardiologia (ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Disease)

Cristina Chimenti

Ricercatore in Cardiologia

Dipartimento di scienze cardiovascolari, respiratorie, nefrologiche, anestesiologiche e geriatriche

Università degli Studi di Roma "La Sapienza"

Marco Matteo Ciccone

Dipartimento di Emergenze

Università di Bari-Policlinico di Bari

Domenico Corrado

Dipartimento di Scienze Cardiologiche, toraciche e Vascolari

Università di Padova

Lia Crotti

Università di Pavia

Centro per le aritmie cardiache di origine genetica e Ospedale San Luca,

IRCCS Istituto Auxologico Italiano

Giulia d'Amati

Professore Associato, Anatomia Patologica

Dip. Scienze Radiologiche, Oncologiche ed Anatomo Patologiche

Sapienza, Università di Roma - Direttore ff, U.O.C. Anatomia e Istologia Patologica C

Policlinico Umberto I

Barbara De Vergori

Associazione Cardiomiopatie e Malattie Rare Connesse

Fabrizio Drago

Responsabile UOC Cardiologia ed Aritmologia

Ospedale Bambin Gesu’ - Roma

Andrea Frustaci

Policlinico Umberto I - Roma

Esperto Orphanet

Sabino Iliceto

Direttore Dipartimento di Scienze Cardiologiche, Toraciche e Vascolari

Università di Padova

Massimo Imazio, MD, FESC

Divisione Universitaria di Cardiologia, Dipartimento di Scienze Mediche, AOU Città della Salute e della Scienza di Torino.

Ornella Leone

Programma di Patologia Cardiovascolare e Trapiantologica Cardiaca

UOC di Anatomia ed Istologia Patologica

Azienda Ospedaliero-Universitaria Sant'Orsola-Malpighi

Bologna

Giuseppe Limongelli

Referente Clinico Aziendale AORN Colli

Membro Tavolo Tecnico M. Rare - Regione Campania

Esperto Orphanet

Maria Angela Losi

DAI di Cardiologia, Cardiochirurgia ed Emergenze Cardiovascolari

Azienda Ospedaliera Universitaria-Federico II

Orfeo Mazzella

FORUM CAMPANO Malattie Rare

Ornella Milanesi

Direttore UOC Cardiologia Pediatrica

Università di Padova

Maria Beatrice Musumeci

Dipartimento di Medicina e Clinica Molecolare

Università La Sapienza - Roma

Centro di Diagnosi e Cura delle Cardiomiopatie e delle Malattie Aritmogene Ereditarie

Azienda Ospdaliera Sant’Andrea - Roma

Stefano Nistri

Altavilla Vicentina

Vicenza, Italia

Iacopo Olivotto

Reponsabile Centro Cardiomiopatie - Osp. Careggi- Firenze

Referente il Registro Regionale malattia di Fabry - Regione Toscana

Francesco Pelliccia

AO San Filippo Neri

Università La Sapienza

Roma

Guglielmina Pepe

Dirigente Centro Regionale di Riferimento per la sindrome di Marfan e patologie correlate - AOU. Careggi- Firenze, Regione Toscana

Silvia Priori

Direttore Scientifico - Fondazione Maugeri

Università di Pavia

Giovanni Quarta

Cardiologia 1 - Scompenso Cardiaco e Trapianti di Cuore

ASST Papa Giovanni XXIII

Bergamo

Claudio Rapezzi

UOC Cardiologia-Università di Bologna

Policlinico Sant Orsola Malpighi

Alberto Roghi

Laboratorio di Risonanza Magnetica Cardiaca

Dipartimento Cardio-Toraco-Vascolare A.De Gasperis

ASST Niguarda Ca’Granda, Milano

Gianfranco Sinagra

Direttore Dipartimento Cardiovascolare

Azienda Universitaria Integrata

Trieste

Peter Schwartz

Centro per lo studio e la cura delle aritmie cardiache di origine genetica

Istituto Auxologico Italiano - Milano

Gaetano Thiene

Presidente Commissione Ministeriale Morte improvvisa in culla (SIDS) e morte intrauterina (SIUD)

Coordinatore Registro Regionale Patologia Cardio-cerebro-vascolare Regione Veneto

Esperto Orphanet

Elisabetta Zachara

UOC Cardiologia 1

AO San Camillo-Forlanini

Presidente - Associazione Milena Onlus