

Numero 24 - 2017

# morfologie

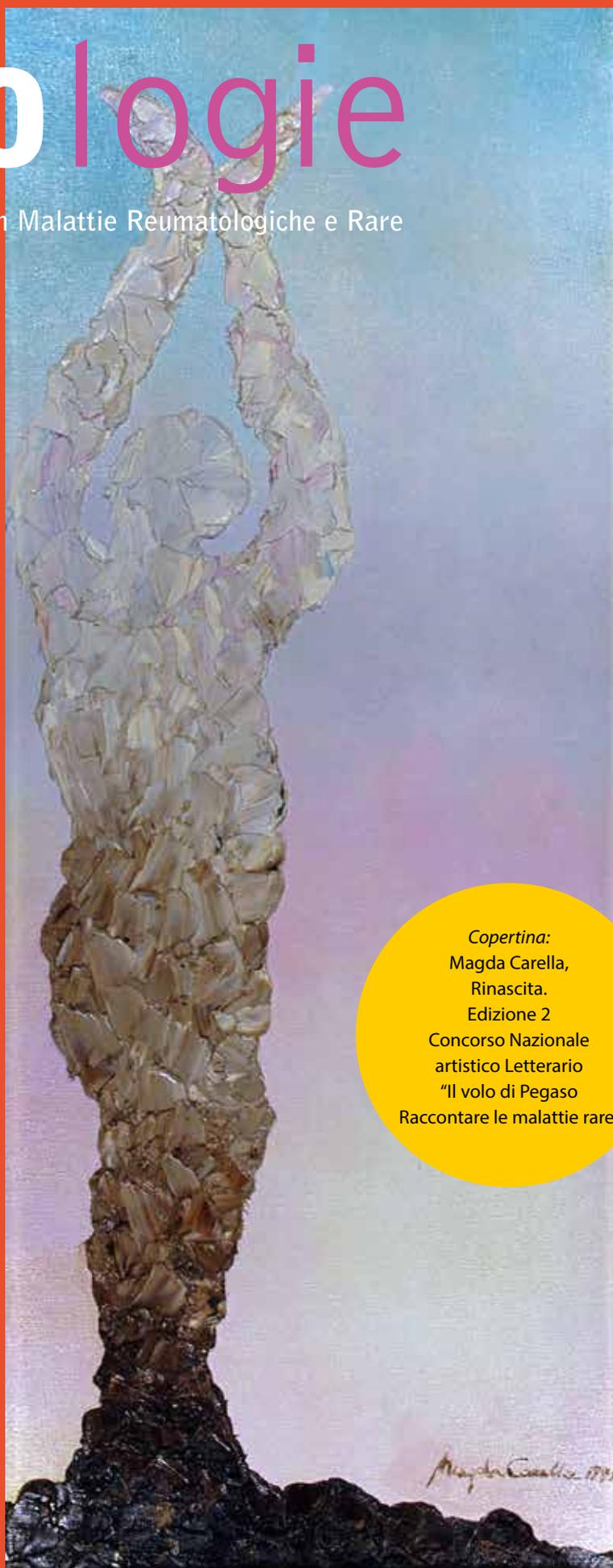
Associazione Nazionale Persone con Malattie Reumatologiche e Rare

**LEA e Patologie Reumatologiche. La parola alle Associazioni**  
Intervista ad Antonella Celano

**Lo screening neonatale esteso nelle patologie metaboliche: la diade madre-neonato**  
Intervista a Sabrina Paci

**L'economia articolare al servizio della mano. Come si co-progettano gli ausili con il paziente**  
Intervista a Maria Teresa Mascia

**Vegetariani, vegani o onnivori? La scelta giusta è quella consapevole**  
Intervista ad Andrea Vania



*Copertina:*  
Magda Carella,  
Rinascita.  
Edizione 2  
Concorso Nazionale  
artistico Letterario  
"Il volo di Pegaso  
Raccontare le malattie rare"

## SOMMARIO

- 4 **LEA: Livelli essenziali di assistenza. Cosa sono e come cambiano il Sistema Sanitario Nazionale**
- 6 **LEA e Patologie Reumatologiche. La parola alle Associazioni**  
Intervista ad Antonella Celano
- 6 **Ricerca, clinica e organizzazione: la ricetta dell'ospedale di Bergamo per le donne con malattie reumatiche che aspettano un bambino.**  
Intervista ad Antonio Brucato
- 10 **Lo screening neonatale esteso nelle patologie metaboliche: la diade madre-neonato**  
Intervista a Sabrina Paci
- 12 **L'economia articolare al servizio della mano. Come si co-progettano gli ausili con il paziente**  
Intervista a Maria Teresa Mascia
- 15 **Medicina di genere. Il nuovo gruppo di studio della SIR.**  
Intervista ad Angela Tincani
- 16 **Farmaci Biotecnologici e Biosimilari. Tutto quello che c'è da sapere in un seminario on line**
- 18 **Le Miopatie Infiammatorie Idiopatiche e la Sindrome Antisintetasi**
- 20 **Gluten free? Sì, ma solo se si è celiaci: attenzione alle diete che fanno moda.**  
Intervista a Marco Silano
- 22 **Vegetariani, vegani o onnivori? La scelta giusta è quella consapevole**  
Intervista ad Andrea Vania

## EDITORIALE

### Insieme siamo più forti

di Antonella Celano, Presidente APMAR Onlus



“Le Malattie Rare” — ha detto il nostro Presidente della Repubblica Sergio Mattarella durante l’incontro svoltosi al Quirinale il 28 febbraio per la celebrazione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare — “sono un tema che ci interpella tutti e ci impegna

come società democratica, che vuole assicurare dignità e diritti di libertà a ogni persona. Insieme possiamo progredire ancora”.

Anche noi di APMAR siamo convinti, da sempre, che è necessario uno “sforzo corale” perché, come ha sottolineato il nostro Presidente, “nessun paziente, ovunque, ma particolarmente nella nostra Repubblica deve sentirsi invisibile o dimenticato. È da come una società affronta i problemi di chi è più fragile che si misura la sua civiltà e anche la sua vera forza. I pazienti di malattie rare sono vulnerabili più di altri”.

Una giornata emozionante e significativa quella del 28 febbraio, che ha visto insieme esponenti del mondo medico e della ricerca, del mondo politico e anche numerose associazioni, compresa APMAR che è in prima fila per far sì che nessuna delle persone affette dalle tante patologie reumatologiche rare, si senta sola o isolata.

Il 2017, d'altra parte, è iniziato sotto il segno della collaborazione non solo sul tema delle patologie rare. Insieme ad ANMAR (Associazione Nazionale Malati Reumatici Onlus) e AMRER (Associazione Malati Reumatici Emilia Romagna), abbiamo intrapreso una collaborazione su temi specifici di interesse comune: visto che lavoriamo tutti per migliorare la qualità dell'assistenza offerta al paziente e visto che l'Italia è così variegata territorialmente, è nato questo accordo di scopo che riempiamo di contenuti man mano che si presenterà un problema da affrontare. Siamo per ora partiti dai LEA, i Livelli Essenziali di Assistenza, che aspettavamo da circa 17 anni e di cui vi parleremo ampiamente nelle pagine che seguono; abbiamo fatto una prima riunione sui cambiamenti che si affacciano sul mondo della sanità con questo nuovo provvedimento, e una lettera con diverse richieste di modifiche e integrazioni che abbiamo rivolto al Ministero della Salute e alla Commissione Nazionale LEA. Vedremo presto quali saranno gli altri temi su cui confrontarci come, per esempio, il Piano nazionale della Cronicità che ormai è legge ma ancora non viene applicato dalle Regioni. A questa collaborazione, naturalmente, si aggiunge quella con le Società Scientifiche di Reumatologia: ognuno ha il suo compito e ognuno lo svolge in maniera diversa, ciascuno secondo il proprio approccio e il proprio ruolo. Insieme, sicuramente siamo tutti più forti e possiamo raggiungere migliori risultati per noi pazienti.

# "Vorrei giocare anche io, ma ho una patologia reumatica"

## Aiutaci a promuovere la ricerca.

### Dona il **5X1000** ad APMAR

codice fiscale: **93059010756**



# APMAR

Associazione Nazionale Persone con Malattie Reumatiche e Pire  
Onlus - Eros il volontario

[www.apmar.it](http://www.apmar.it)

APMAR Onlus

Dona tramite CU / Modello 730 / Modello Unico

Firmando nel riquadro:

SCELTA PER LA DESTINAZIONE DEL CINQUE PER MILLE DELL'IRPEF (in caso di scelta)	
<small>Scelta del contribuente e delle altre organizzazioni non lucrative di utilità sociale, delle associazioni di promozione sociale, delle associazioni e fondazioni riconosciute che operano nei settori di cui all'art. 10, c. 1, lett. a), del D.Lgs. n. 460 del 1997</small>	
Nome:	Mario Rossi
Codice fiscale del beneficiario nominato:	93059010756
Preselezione della nuova destinazione:	
<small>Scelta della destinazione</small>	

## APMAR lancia la nuova campagna 2017 per il 5x1000 Sotto i riflettori le patologie reumatologiche nei bambini e nei ragazzi

Scrivere sul quaderno di scuola, giocare nel parco, correre sulle scale, riempire un bicchiere di latte: sono azioni semplici che fanno parte della vita dei bambini, ma diventano una vera e propria sfida quotidiana per chi di loro ha una patologia reumatica. Così APMAR ha deciso di accendere i riflettori sulle difficoltà vissute dai giovani.

“Perché – come sottolineano dall’associazione – non bisogna dimenticare che le patologie reumatiche colpiscono anche i più giovani”.

Per questo bisogna prestare attenzione, conoscere e saper riconoscere queste patologie, per non sottovalutare quelli che potrebbero essere i primi segni di una patologia: una diagnosi precoce è, infatti, la chiave per poter consentire una migliore qualità di vita anche a chi è affetto da queste patologie.

“Con questa campagna abbiamo deciso di mettere in primo piano le difficoltà che un ragazzo con tali patologie deve affrontare nella vita quotidiana” sottolinea Antonella Celano, Presidente APMAR. “Quelle difficoltà che passano sotto silenzio, che sono invisibili, e che possono essere interpretate come errori di distrazione quando, invece, un gesto semplice come scrivere può diventare difficile quanto scalare una montagna”.

“Si tratta di patologie altamente invalidanti che non tutti conoscono e di cui non si parla quanto si dovrebbe” aggiunge. “Riuscire a intervenire il prima possibile sulla patologia è essenziale tanto quanto poter avere delle cure adeguate. Per questo abbiamo deciso di dedicare il 5X1000 alla ricerca scientifica sulle malattie reumatologiche in età pediatrica, per poter dare l’opportunità di un futuro più sereno anche ai più giovani”.

APMAR da anni si impegna a dare visibilità e voce alle persone affette da malattie reumatologiche e rare sottolineando l’importanza della ricerca scientifica ma anche di una diagnosi precoce delle malattie, così come la richiesta del sostegno da parte delle istituzioni.

VAI SU [HTTP://WWW.APMAR.IT/L-ASSOCIAZIONE/SOSTIENICI/ITEM/DONA-IL-5-PER-1000-AD-APMAR-ONLUS](http://www.apmar.it/l-associazione/sostienici/item/dona-il-5-per-1000-ad-apmar-onlus)  
E GUARDA GLI ALTRI SOGGETTI DELLA NOSTRA NUOVA CAMPAGNA PER IL 5X1000

# LEA: LIVELLI ESSENZIALI DI ASSISTENZA

## Cosa sono e come cambiano il Sistema Sanitario Nazionale

**D**a luglio scorso, cioè dalla conferenza stampa con i quali sono stati presentati dalla Ministra **Beatrice Lorenzin**, non si parla che dei nuovi LEA: i Livelli Essenziali di Assistenza.

Ma cosa sono, in pratica, questi Livelli Essenziali di Assistenza e come cambiano il Sistema Sanitario Nazionale? Siamo sicuri che tutti i pazienti sappiano di cosa stiamo parlando? Abbiamo studiato per voi le slide di presentazione del Ministero della Sanità e ve ne proponiamo un sunto.

### **Le principali caratteristiche del provvedimento**

Si tratta di un aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza approvati con un nuovo schema di decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri che sostituisce integralmente il DPCM del 29 novembre 2001, recante "Definizione dei Livelli essenziali di assistenza". Il nuovo provvedimento, esito di un lavoro condiviso tra Stato, Regioni e Società Scientifiche, è stato predisposto in attuazione della legge di stabilità 2016 (articolo 1, commi 553 e 554, legge 28 dicembre 2015, n. 208), che ha stanziato ben 800 milioni di euro annui per l'aggiornamento dei LEA.

Lo ha preceduto l'insediamento della Commissione Nazionale LEA che, con l'adozione del DPCM di aggiornamento dei LEA e dei Nomenclatori Protesici, dovrebbe permettere agli assistiti del Servizio Sanitario Nazionale di avere prestazioni sanitarie innovative in modo uniforme sul territorio nazionale, con la garanzia di un aggiornamento costante e automatico alle più moderne terapie e metodologie di cura. Il nuovo schema di decreto definisce le attività, i servizi e le prestazioni garantite ai cittadini con le risorse pubbliche messe a disposizione dal Servizio Sanitario Nazionale; innova i nomenclatori della specialistica ambulatoriale e dell'assistenza protesica, introducendo prestazioni tecnologicamente avanzate ed escludendo prestazioni obsolete ridefinisce e aggiorna gli elenchi delle malattie rare e delle malattie croniche e invalidanti che danno diritto all'esenzione, descrive con maggiore dettaglio e precisione prestazioni e attività oggi già incluse nei livelli essenziali di assistenza.

### **Il nuovo nomenclatore della specialistica ambulatoriale**

Nel nuovo nomenclatore vengono introdotte numerose procedure diagnostiche e terapeutiche che precedentemente avevano carattere quasi "sperimentale" oppure, erano eseguibili in sicurezza solo in regime di ricovero, ma che oggi sono entrate nella pratica clinica corrente e possono essere erogate in ambito ambulatoriale. Individua chiaramente tutte le prestazioni di procreazione medicalmente assistita (PMA) che saranno erogate a carico del Servizio Sanitario Nazionale (fino ad oggi erogate solo in regime di ricovero). Introduce

la consulenza genetica, che consente di spiegare al paziente l'importanza ed il significato del test al momento dell'esecuzione, le implicazioni connesse al risultato al momento della consegna del referto ed eventualmente, e di fornire allo stesso il sostegno necessario per affrontare situazioni spesso emotivamente difficili. Introduce prestazioni di elevatissimo contenuto tecnologico (adroterapia) o di tecnologia recente (enteroscopia con microcamera ingeribile, radioterapia stereotassica). Rivede l'elenco delle prestazioni di genetica e, per ogni singola prestazione, fa riferimento ad un elenco puntuale di patologie per le quali è necessaria l'indagine su un determinato numero di geni. Nelle descrizioni degli ausili sono riportati componenti innovative e criteri di qualità costruttiva, al fine di scongiurare l'erogazione di ausili di scarsa qualità e con caratteristiche tecniche insufficienti. Tra i destinatari degli ausili protesici sono incluse le persone affette da alcune malattie rare e gli assistiti in assistenza domiciliare integrata. Il nuovo nomenclatore dell'assistenza protesica consentirà, tra l'altro, di prescrivere: ausili informatici e di comunicazione (inclusi i comunicatori oculari e le tastiere adattate per persone con gravissime disabilità), posaterie e suppellettili adattati per le disabilità motorie, barella adattata per la doccia, scooter a quattro ruote, carrozzine con sistema di verticalizzazione, carrozzine per grandi e complesse disabilità, sollevatori fissi e per vasca da bagno, sistemi di sostegno nell'ambiente bagno (maniglioni e braccioli), carrelli servoscala per interni, arti artificiali a tecnologia avanzata, sistemi di riconoscimento vocale e di puntamento con lo sguardo, apparecchi acustici a tecnologia digitale, attrezzature domotiche e sensori di comando e controllo per ambienti (allarme e telesoccorso).

### **Revisione dell'elenco delle malattie rare**

Il provvedimento prevede un consistente ampliamento dell'elenco delle malattie rare, realizzato mediante l'inserimento di più di 110 nuove entità tra singole malattie rare e gruppi di malattie. Ad esempio, sono inserite nell'elenco: la sarcoidosi; la sclerosi sistemica progressiva; la miastenia grave. Sono stati opportunamente mantenuti i codici di esenzione già adottati, al fine di evitare ulteriori disagi ai pazienti e non rendere più difficoltose le procedure amministrative. Le prestazioni concernenti le malattie rare sono erogate in regime di esenzione.

### **Revisione dell'elenco delle malattie croniche**

Vengono spostate tra le malattie croniche alcune patologie già esenti come malattie rare, quali: malattia celiaca, sindrome di Down, sindrome di Klinefelter, connettiviti indifferenziate. Importanti revisioni sono apportate anche all'elenco delle malattie croniche, ad esempio, sono introdotte sei nuove patologie esenti: sindrome

da talidomide, osteomielite cronica, patologie renali croniche, rene policistico autosomico dominante, endometriosi negli stadi clinici "moderato" e "grave", broncopneumopatia cronico ostruttiva negli stadi clinici "moderato", "grave" e "molto grave". Per la maggior parte delle malattie incluse nell'elenco sono individuate una serie di prestazioni fruibili in esenzione. Per alcune particolari malattie le prestazioni in esenzione non sono individuate puntualmente in quanto le necessità assistenziali dei pazienti sono estese e variabili. In tal caso, per garantire una maggiore flessibilità assistenziale, il medico le individuerà di volta in volta.

### **I vaccini e lo screening neonatale**

Il provvedimento introduce nuovi vaccini (come: anti-Papillomavirus, anti-pneumococco, anti-meningococco) e li estende a nuovi destinatari (ad esempio, per il Papillomavirus, il vaccino viene erogato anche agli adolescenti maschi). Lo screening neonatale viene introdotto per la sordità congenita e la cataratta congenita, mentre viene esteso a tutti i nuovi nati per le malattie metaboliche ereditarie.

### **Endometriosi, celiachia e disturbi dello spettro autistico**

Viene previsto l'inserimento dell'endometriosi nell'elenco delle patologie croniche ed invalidanti, negli stadi clinici "moderato" e "grave". Di conseguenza, si riconosce alle pazienti, il diritto ad usufruire in esenzione di alcune prestazioni specialistiche di controllo (si stimano circa 300.000 esenzioni). La celiachia diviene, da malattia rara, una malattia cronica; ciò in quanto il percorso diagnostico di tale patologia non risulta, ad oggi, tortuoso, lungo e oneroso come avviene per i malati rari. Sono mantenute in esenzione tutte le prestazioni di specialistica ambulatoriale comprese nei LEA, utili al monitoraggio della patologia e alla prevenzione delle complicanze e degli eventuali aggravamenti come per tutte le malattie croniche; è sufficiente

una certificazione di malattia redatta da uno specialista del Servizio Sanitario Nazionale per ottenere il nuovo attestato di esenzione; viene mantenuta la disciplina della concessione degli alimenti ai celiaci. Il nuovo schema di Decreto recepisce la legge n.134 del 2015, che prevede l'aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza per la diagnosi precoce, la cura e il trattamento individualizzato dei disturbi dello spettro autistico.

### **L'investimento in prevenzione e territorio**

Gli 800 milioni di euro stanziati dalla legge di stabilità vengono, quindi, allocati nei 3 livelli assistenziali, destinando: 220 milioni di euro per la prevenzione sanitaria (vaccini); i 20 milioni di euro aggiuntivi derivano da un risparmio dovuto al trasferimento di prestazioni dall'assistenza ospedaliera ad altri ambiti assistenziali; 600 milioni per l'assistenza distrettuale (così suddivisi: specialistica 380 milioni, protesi 153 milioni). Un percorso coerente con la necessità di investire in prevenzione e negli ambiti extraospedaliera.

### **L'aggiornamento dei LEA**

Per l'aggiornamento periodico e continuo dei livelli essenziali di assistenza è stata costituita la Commissione nazionale per l'aggiornamento dei LEA, con il compito di monitorarne costantemente il contenuto, escludendo prestazioni, servizi o attività che divengano obsoleti e, analogamente, valutando di erogare a carico del Servizio Sanitario Nazionale trattamenti che, nel tempo, si dimostrino innovativi o efficaci per la cura dei pazienti. L'obiettivo è creare un Servizio Sanitario Nazionale che sia sempre al passo con le innovazioni tecnologiche e scientifiche e con le esigenze dei cittadini.

Fonte dei contenuti dell'articolo:  
Ministero della Salute <http://www.salute.gov.it/>

## **Verifica adempimenti LEA: siamo ancora al 2014**

La verifica degli adempimenti LEA, ossia il monitoraggio di come le Regioni applichino i Livelli Essenziali di Assistenza, dovrebbe essere annuale ma il nostro Ministero della Salute ha pubblicato solo ora quella relativa al 2014. Lo scorso 13 marzo, infatti, sono stati pubblicati due importanti Rapporti sull'efficienza del sistema sanitario italiano. Il primo (**Verifica adempimenti LeA**) riguarda **38 adempimenti** che le Regioni devono rispettare per accedere a una quota premio del fondo sanitario nazionale. Gli adempimenti coprono un ampio spettro di tematiche che vanno dalla verifica dell'appropriatezza nell'assistenza ospedaliera, al contenimento delle liste d'attesa, all'implementazione dei flussi informativi, alla sicurezza del percorso nascita, alla formazione del personale; il secondo rapporto riguarda uno dei suddetti adempimenti (**Mantenimento erogazione LeA**), monitorato attraverso un insieme di 32 indicatori (**Griglia LeA**): si tratta della capacità delle Regioni di garantire ai cittadini l'erogazione dell'assistenza secondo standard di appropriatezza e qualità. Il risultato? Su sedici Regioni monitorate, solo otto sono in regola (alcune con impegno): Basilicata, Emilia Romagna, Liguria, Lombardia, Marche, Toscana, Umbria e Veneto. Anche nel 2014 si conferma l'importante variabilità, geografica e temporale, nell'erogazione dei LEA sia all'interno della stessa Regione che tra le diverse Regioni, come rilevabile sugli specifici indicatori. Per quanto riguarda il livello della prevenzione, la copertura vaccinale nei bambini a 24 mesi per una dose di vaccino contro morbillo, parotite, rosolia e la copertura vaccinale antinfluenzale nell'anziano registrano un complessivo peggioramento in tutto il Paese nel trend considerato. L'attività di screening dimostra, invece, un elevato gradiente tra le regioni centro-settentrionali e quelle meridionali; in quest'ultime, a parte la Basilicata, non si denotano miglioramenti nel trend 2010-2014 ed i valori dell'indicatore di monitoraggio sono al di sotto del parametro di riferimento. Per l'assistenza ospedaliera, si conferma il trend in diminuzione dei ricoveri ospedalieri per tutte le regioni e il tendenziale miglioramento dell'appropriatezza dell'assistenza ospedaliera riscontrabile, in particolare, nella diminuzione dei ricoveri attribuiti a DRG ad alto rischio di inappropriata. Ancora elevata la percentuale di parti cesarei primari, con valori ben oltre i parametri di riferimento ed in continuo aumento specialmente in Campania. In tendenziale aumento risulta la percentuale di pazienti con frattura del femore operati entro 2 giorni, anche nelle regioni meridionali che, tuttavia, si attestano ancora su valori inferiori al parametro di riferimento. Relativamente all'assistenza territoriale, si evidenziano delle criticità relativamente alla presa in carico dei soggetti anziani nelle strutture residenziali, in particolar modo nelle regioni meridionali dove l'offerta di posti letto è carente. In diminuzione, invece, l'ospedalizzazione evitabile in regime ordinario per patologie quali, ad esempio, l'asma ed il diabete, quale risultato delle politiche di potenziamento dei servizi e delle prestazioni rese direttamente dal territorio.

**Intervista a  
Antonella  
Celano**



# LEA E PATOLOGIE REUMATOLOGICHE

## La parola alle Associazioni

di Serena Mingolla

Lo sforzo dei LEA è quello di mettere ordine e aggiornare il più possibile il mare magnum del Sistema Sanitario Nazionale partendo dalle patologie, dai bisogni dei pazienti e dalle innovazioni che si affacciano nel mondo della sanità. Ma come si può fare un lavoro così ambizioso senza commettere errori? È praticamente qualcosa di impossibile, per questo le Associazioni dei pazienti sono al fianco della Commissione Nazionale LEA per segnalare i necessari interventi migliorativi. Ne abbiamo parlato con Antonella Celano, Presidente di APMAR, già il 20 febbraio scorso, durante l'evento "RARI, MAI INVISIBILI", svoltosi contemporaneamente in 5 città italiane (Roma, Lecce, Firenze, Matera e Palermo) e organizzato dal Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, in collaborazione con le associazioni di pazienti, nell'ambito delle iniziative per la Giornata della Malattie Rare (28 febbraio).

**Presidente, a Lecce, in occasione delle celebrazioni per la Giornata delle Malattie Rare si è parlato dei nuovi LEA, perché?**

Sì, è vero, la centralità dell'evento è stata data proprio dalle associazioni dei pazienti di Malattie Rare al tema dei nuovi LEA. Occorreva riflettere su un argomento importante come questo, per capire cosa cambierà nella vita del paziente, se effettivamente i LEA avranno effetti migliorativi o solo contenitivi, ma anche per dar vita ad un momento di analisi delle associazioni stesse, per essere propositive e collaborative con le istituzioni, perché i rari non siano mai invisibili.

**APMAR si è mossa subito rispetto allo studio e alla richiesta di revisione dei LEA. Ce ne parla?**

Abbiamo chiesto un'audizione alla Commissione Nazionale LEA per diverse questioni inerenti la Reumatologia. La prima riguarda le prestazioni di assistenza specialistica ambulatoriale relative ai nuovi



LEA (allegato 4), dove manca del tutto la branca di Reumatologia, se non per la somministrazione di farmaci per malattie autoimmuni o immunomediate. Per numerose prestazioni afferenti da sempre alla branca della Reumatologia (es: la capillaroscopia o la densitometria ossea ad ultrasuoni) non è specificato niente, o meglio, è specificato che possono essere eseguite da medici di branche specialistiche diverse dalla Reumatologia.

**Ci fa un esempio più specifico per comprendere meglio il problema?**

Un esempio pratico: la Sclerosi sistemica è stata riconosciuta come patologia rara. Per come è scritto sul documento, il Reumatologo non potrà effettuare la capillaroscopia, esame d'elezione per la diagnosi precoce e per il controllo di questa patologia reumatica, sistemica, progressiva, altamente invalidante e dovrà rimandare il paziente da un chirurgo vascolare, da un dermatologo o da un allergologo.

APMAR ritiene si tratti di una svista ma, se così non fosse, i nuovi LEA attesterebbero la deliberata volontà di lasciare 5 milioni di cittadini italiani affetti da patologie reumatiche senza assistenza

specialistica. Come è noto, le patologie reumatiche sono oltre 150, molte sono rare. Per la complessità di queste malattie, i pazienti necessitano di continuità assistenziale e terapeutica, anche ambulatoriale. L'unico specialista di riferimento in grado di seguirli durante il follow-up è il Reumatologo. Se l'allegato 4 non sarà rettificato, i pazienti perderanno il diritto di essere seguiti dallo specialista di riferimento poiché, il Reumatologo non potrà più eseguire alcuna prestazione della propria branca, dato che la branca stessa è stata esclusa dai LEA.

**Ci sono altre istanze che avete rappresentato alla commissione?**

Tra le altre cose, in riferimento ai pacchetti prestazionali del nuovo nomenclatore (Allegato 8) e relativamente ad alcune patologie reumatiche (artrite reumatoide, lupus eritematoso sistemico, malattia di Sjögren, psoriasi artropatia, spondilite anchilosante) abbiamo segnalato la necessità di non limitare le prestazioni al monitoraggio della terapia con farmaci biotecnologici ma di estenderle alla fase preliminare di screening, in quanto esami indispensabili per l'eventuale trattamento farmacologico; abbiamo notato inoltre, alcune incongruenze, relative agli esami di laboratorio per il follow-up del paziente in terapia biologica: variano a seconda della patologia di riferimento.

**Qual è, quindi, la cosa più importante che la Commissione Nazionale LEA dovrebbe subito prendere in considerazione rispetto alle malattie reumatologiche?**

A parità di terapia biologica, le prestazioni LEA, non dovrebbero discriminare nessuno, invece, se i LEA non saranno rettificati, alcuni pazienti pagheranno per le stesse prestazioni ritenute necessarie, appropriate e quindi gratuite, per altri pazienti.

APMAR ha affrontato la questione LEA con le altre Associazioni Italiane dei pazienti con malattie reumatologiche. Si tratta di una novità importante, da cosa deriva?

Deriva da un nuovo percorso, anzi, da un nuovo corso direi, che abbiamo intrapreso con ANMAR, Associazione Nazionale Malati Reumatici Onlus e AMRER, Associazione Malati Reumatici Emilia Romagna. Insieme abbiamo proposto un documento al Ministero della Salute che suggerisce cosa è necessario inserire nei LEA per una presa in carico appropriata ai bisogni di cura dei pazienti.

**Siete fiduciosi nella pronta risposta della Commissione?**

Il 28 febbraio in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare celebrata al Quirinale, ho avuto l'occasione di incontrare la Ministra Beatrice Lorenzin che presiede la Commissione.

Le ho rammentato l'invio delle nostre osservazioni e la richiesta di una audizione e Lei, gentile e disponibile come sempre, mi ha assicurato che ci contatterà a breve.



Intervista a  
**Antonio  
Brucato**



# RICERCA, CLINICA E ORGANIZZAZIONE

## La ricetta dell'ospedale di Bergamo per le donne con malattie reumatiche che aspettano un bambino

di Serena Mingolla

**Antonio Brucato** è Direttore di Medicina interna dell'Ospedale di Bergamo

**D**irettore di Medicina interna dell'Ospedale di Bergamo, **Antonio Brucato** si occupa da almeno un ventennio di gravidanze in malattie reumatiche autoimmuni, sia come ricercatore che come clinico. Il risultato della sua attività è stato quello di cambiare la pratica clinica della gravidanza in presenza, in particolare, del cosiddetto

Lupus Neonatale e della Sclerodermia.

In qualità di ricercatore, **Brucato** ha studiato il Lupus Neonatale e blocco cardiaco congenito collaborando con la prof.ssa **Jill P. Buyon**, della New York University School of Medicine, indagando le "Correlazioni genetiche nel Lupus neonatale"; ha collaborato con il dott. **Mazzone** e la prof.ssa **Tincani** al lavoro che è ancora oggi il più grosso studio mondiale sugli esiti gestazionali di più di 100 donne sclerodermiche, dando finalmente dati reali su cui basare il delicato counselling di queste donne; e ancora, è autore di numerosi studi e pubblicazioni che riguardano la sindrome da antifosfolipidi e le vasculiti.

Prioritaria anche la sua attività in ambito clinico che lo ha visto fondare, nel 2009, uno dei primi ambulatori dedicati alle "Malattie Autoimmuni in gravidanza" d'Italia, oggi punto di riferimento per coppie che programmano una famiglia e per donne con una gravidanza in corso.

Parlando con il dott. **Brucato** però, quello che stupisce è che il successo delle sue attività non deve tutto alla scienza ma deriva anche da un forte orientamento al pragmatismo e alla buona gestione. Per raggiungere risultati ottimali ci vuole un approccio multidisciplinare che non riguarda solo le diverse specialità mediche, che devono ovviamente collaborare: il giusto mix include anche una organizzazione esemplare che, ci spiega **Brucato**, è



l'ingrediente fondamentale perché tutto vada veramente a buon fine, anche una gravidanza.

**Prof. Brucato, come è iniziata la sua storia con le malattie reumatiche autoimmuni?**

Di fatto ho iniziato ad occuparmi di gravidanza nelle malattie reumatiche autoimmuni perché, circa venti anni fa, sono stato chiamato a vedere una signora con una gravidanza complicata da un feto con una malattia molto rara: il blocco cardiaco congenito e Lupus neonatale, una condizione in cui il cuoricino del feto rallenta drasticamente la frequenza cardiaca. Quando arrivai, vidi una giovane donna fino a quel momento sana, praticamente asintomatica, alla quale era stato detto che il suo feto aveva questo grave problema al cuore. Nessuno sapeva bene di cosa si trattasse: era stato ipotizzato che fosse un problema causato dai suoi anticorpi che, attraversando la placenta, raggiungevano il cuoricino del feto, danneggiandolo; secondo qualcun altro la donna aveva il Lupus o stava per soffrirne. A quel tempo, insomma, i medici erano nel caos più totale: i ginecologi non sapevano nulla di anticorpi che attraversavano la placenta, i cardiologi pediatri non sapevano che esistessero gli anticorpi antinucleo e l'internista era completamente all'oscuro su qualunque aspetto riguardasse la gravidanza, quindi, che fosse alla 25a settimana piuttosto che alla 37a non vedeva la differenza che poteva rappresentare per la

sopravvivenza del feto. Da questo episodio, che evidentemente necessitava studi e approfondimenti, ho iniziato ad interessarmi del Lupus neonatale e della gravidanza nel Lupus, nella Sindrome di Sjögren e nella Sclerodermia.

***Ci spiega meglio in cosa consiste la patologia del Lupus neonatale?***

Il Lupus neonatale è una patologia rara associata alla presenza di anticorpi materni del gruppo anticorpi anti-Ro/SSA e/o anti-La/SSB, tipici della Sindrome di Sjögren ma presenti anche in donne con il Lupus, con le Connettiviti indifferenziate e in altre malattie reumatiche. Molto raramente, l'1-2% delle madri con questi anticorpi possono sviluppare questa patologia nel feto, con il cuore che rallenta molto e può anche fermarsi. Una volta che è stato individuato il problema si possono tentare diversi trattamenti farmacologici; di solito il problema tecnico più rilevante è decidere quando eseguire un cesareo, spesso si arriva alla 35ª settimana naturalmente, è ancora meglio se si riesce ad arrivare alla 36ª. Nel 20% dei casi il feto non ce la fa, mentre nell'80%, nasce un bambino sano con un cuore che batte molto lentamente. Si tratta di bambini che vanno tenuti strettamente sotto osservazione sia nelle settimane successive che nei mesi e negli anni seguenti; potranno aver bisogno di un pacemaker cardiaco grazie al quale la loro vita potrà essere del tutto normale. Come tutti i bambini nati da genitori con una malattia reumatica, hanno una lieve predisposizione genetica a sviluppare essi stessi una malattia reumatica in futuro.

Una parte di questi bambini nascono o sviluppano al sole delle macchie sulla pelle molto simili a delle tipiche macchie che possono avere le persone che hanno il Lupus. Da qui nasce il termine equivoco di Lupus neonatale.

In Italia, nonostante siamo molto avanti nello studio di questa patologia, non abbiamo ancora un registro. Stiamo cercando di crearlo sul modello di quelli già esistenti negli Stati Uniti, in Francia e in Svezia. Seguo da anni questo problema ma da Roma in giù non ho mai avuto notizie di nessun caso.

***Come si è evoluta, nel frattempo, la situazione rispetto alla possibilità per le donne con malattie reumatiche di portare con successo a termine una gravidanza?***

Vent'anni fa la gravidanza era praticamente vietata per le donne con malattie reumatiche. Le signore che "osavano" rimanere incinta o per loro personale iniziativa o su consiglio dei medici, sospendevano tutte le cure causando danni importanti a sé stesse o al feto. Oggi la situazione è radicalmente cambiata rispetto al passato e sappiamo che queste donne possono affrontare con ragionevole serenità la gravidanza se seguite da equipe multidisciplinari, dedicate, che si attengono a protocolli internazionali. D'altra parte, i medici italiani sono sempre stati fortissimi in questo ambito e la pioniera è stata la prof.ssa **Angela Tincani** di Brescia.

***Tra i centri pionieri c'è anche il centro dell'Ospedale di Bergamo che lei dirige e che può essere considerato una best practice italiana. Ci racconta come funziona?***

Per fare andare avanti gravidanze con il Lupus, con la Sindrome di Sjögren, l'Artrite Reumatoide o la Sindrome Anticorpi Antifosfolipidi, ci vogliono due cose: conoscenza della letteratura medica e organizzazione. Occorre un gruppo costituito da almeno uno o due reumatologi, come minimo due ginecologi per dare una copertura 365 giorni all'anno, ematologi e neonatologi.

L'idea alla base del centro di Bergamo è che la coordinazione delle visite, degli esami e delle terapie è a carico dei medici e del personale sanitario, non della donna; la donna non deve girare da uno specialista all'altro riportando poi a ciascuno di essi quanto ha consigliato uno specialista, rischiando magari che qualcuno sia anche in disaccordo. Sono gli specialisti che devono coordinarsi fra di loro, dando la risposta che ritengono essere la migliore secondo protocolli comuni. La peculiarità del nostro ambulatorio, particolarmente gradita alle donne, è la presenza, fianco a fianco, di ginecologi, reumatologi e immunologi, che eseguono la visita collegialmente. Quando questo non è possibile, le visite sono comunque molto vicine tra loro e seguono dei protocolli condivisi da tutto il gruppo di lavoro.

***Quali sono i momenti più importanti in cui siete al fianco del percorso della coppia?***

L'ambulatorio si propone di aiutare le coppie in due momenti: prima e durante la gravidanza. Prima della gravidanza per consulenza sulla contraccezione, per la valutazione preliminare in caso di poliabortività o infertilità, per la programmazione della gravidanza, che resta pur sempre una gravidanza a rischio.

La paziente deve pianificare il più possibile la gravidanza dopodiché inizia ad essere seguita periodicamente, almeno una volta al mese, sino al parto. Il tempo e le modalità del parto sono valutate attentamente così come la analgesia durante il travaglio; di norma il parto avviene presso l'ospedale Papa Giovanni di Bergamo, dove ci avvaliamo della preziosa collaborazione dei neonatologi. Nel mese successivo alla nascita si effettua generalmente la visita conclusiva dopodiché la signora torna presso il centro reumatologico dove era seguita con consigli in merito alla gestione farmacologica in allattamento e a possibili recidive.

A volte seguiamo casi molto impegnativi e complessi come feti con blocco cardiaco congenito, altre volte seguiamo donne che non hanno in realtà grossi problemi, ma essendo affette da Lupus o patologie simili, vengono quasi "rifiutate" o comunque spaventate e sbalottate qua e là, fino a che trovano un approdo al nostro ambulatorio.

***Il vostro ambulatorio è ancora un'eccezione o se ne trovano nel resto d'Italia?***

Il nostro centro collabora intensamente con altri centri simili, in particolare con quello degli Spedali Civili di Brescia e con quelli di Milano. In Italia, per fortuna, ce ne sono diversi, specialmente al nord Italia: a Padova, a Brescia, a Torino. In generale, si tratta di un modello che, anche se lentamente, si sta diffondendo su tutto il territorio.

# LO SCREENING NEONATALE ESTESO NELLE PATOLOGIE METABOLICHE

## La diade madre-neonato

di Raffaella Arnesano



**Sabrina Paci** è Pediatra e Dottore di Ricerca in Malattie Metaboliche Congenite presso la Clinica Pediatrica dell'Ospedale San Paolo (diretta dal Dott. Giuseppe Banderali), Università degli Studi di Milano - ASST Santi Paolo e Carlo

**L'**entrata in vigore del Decreto ministeriale 13 ottobre 2016 recante "Disposizioni per l'avvio dello screening neonatale per la diagnosi precoce di malattie metaboliche ereditarie" ci consente di dare avvio allo screening neonatale esteso su tutto il territorio nazionale, con modalità uniformi, e di trasferire alle regioni 25 milioni di euro del Fondo Sanitario Nazionale vincolati per tale finalità.

Lo screening neonatale rappresenta uno degli strumenti più avanzati della pediatria preventiva e consente, attraverso il prelievo di alcune gocce di sangue del neonato, raccolte su un apposito cartoncino (Guthrie card), di individuare in modo precoce e tempestivo i soggetti a rischio per alcune malattie congenite per le quali, spesso, sono disponibili trattamenti e terapie in grado di modificare la storia naturale della patologia.

### **Che cosa sono le malattie metaboliche congenite e come vengono diagnosticate?**

Gli errori congeniti del metabolismo sono un gruppo eterogeneo di malattie, a distribuzione panetnica e a trasmissione prevalentemente autosomica recessiva. L'esordio delle malattie metaboliche congenite è possibile dal periodo neonatale all'età adulta. Solitamente, più è precoce l'esordio, maggiore è la gravità della patologia; pertanto si rendono necessari sospetto e diagnosi precoci, nonché un rapido intervento terapeutico. I quadri clinici possibili all'esordio della patologia sono i seguenti:

- distress metabolico tipo "intossicazione", ove i segni e sintomi compaiono in seguito all'alimentazione (intossicazione esogena) o al catabolismo (intossicazione endogena), come ad esempio i difetti del ciclo dell'urea, le acidosi organiche, la galattosemia, e molte altre;
- malattie da deficit energetico, che comprendono errori congeniti del metabolismo intermedio, in cui i sintomi sono causati almeno in parte da un deficit nella produzione o utilizzo di energia, derivante da un difetto metabolico localizzato a livello epatico, cardiaco, muscolare o cerebrale;
- malattie non ingravescenti, che non necessitano di intervento acuto. A quest'ultimo gruppo appartengono ad esempio le

malattie da accumulo lisosomiale e perossisomiale, le sindromi CDG e la sindrome di Smith-Lemli-Opitz.

### **Quali sono i sintomi di risposta del neonato alle patologie metaboliche e quanto è importante intervenire tempestivamente?**

Nel neonato la clinica è spesso aspecifica e comprende disturbi dell'alimentazione (rifiuto ad alimentarsi, suzione ipovalida, vomito ricorrente fino alla disidratazione); sudorazione, ipotermia, diarrea; scarso incremento ponderale o calo ponderale; disturbi respiratori (apnea/polipnea); interessamento epatico (ittero); sintomatologia neurologica ingravescente, con ipotonia/ipertonia, irritabilità/ipereccitabilità, movimenti anomali degli arti e del tronco, letargia, coma; da notare che le convulsioni sono spesso manifestazioni tardive (talvolta già presenti all'esordio, come nell'iperghlicinemia non chetotica). La presenza nel neonato dei segni e sintomi descritti, la ricerca di eventuali odori particolari dei fluidi corporei, unitamente ai dati anamnestici (fondamentali anche l'anamnesi familiare e ostetrica, nonché quella alimentare), devono almeno indurre il sospetto diagnostico di malattia metabolica, e condurre il clinico ad eseguire indagini metaboliche di I livello (equilibrio acido-base, lattato, ammonio, esame estemporaneo delle urine, etc.) contemporaneamente ad indagini volte a diagnosticare patologie più frequenti (es. infezioni o patologie del SNC). I più comuni esami di laboratorio, richiesti dopo un'accurata anamnesi e uno scrupoloso esame obiettivo, sono in grado di orientare il clinico verso una possibile "diagnosi di sospetto", che verrà poi confermata attraverso l'esecuzione di esami di II e III livello. Raggiungere una diagnosi precoce vuol dire definire tempestivamente una terapia "ad hoc".

### **Quanto è importante che lo screening venga fatto anche sulla madre?**

Lo screening neonatale esteso (SNE), o screening neonatale allargato, ha presentato negli ultimi anni un'enorme diffusione a livello mondiale, confermandosi strumento di prevenzione dalle grandi potenzialità, per la diagnosi di patologie congenite del metabolismo ed anche di malattie metaboliche e deficit nutrizionali

materni, che si potrebbero comunque ripercuotere sulla salute del feto e del neonato. In alcuni casi, ad esempio, il riscontro di alterate concentrazioni di metaboliti allo screening neonatale, potrebbero essere espressione di patologie o deficit secondari materni. Tali alterazioni neonatali sono solo transitorie e le concentrazioni degli analiti rientrano, solitamente poco dopo la nascita, nel range di normalità. Anche alcuni deficit nutrizionali materni potrebbero essere responsabili di un alterato SNE. Una ridotta concentrazione di carnitina, ad esempio, potrebbe certamente essere il risultato secondario di alcune malattie metaboliche, ma potrebbe anche rappresentare, più semplicemente, una conseguenza di una dieta vegetariana seguita dalla madre. Di certo, l'emblema delle carenze nutrizionali materne, responsabili di uno screening neonatale alterato, resta il deficit secondario materno di vitamina B12. Prima di "etichettare" un bambino come "falso positivo", è importante quindi, approfondire la ricerca di un'eventuale malattia metabolica o carenza materna, che attualmente non è uno degli obiettivi primari dello SNE.

infertilità; il maggiore numero di aborti spontanei; l'incremento della nascita di neonati pretermine e/o di basso peso. Dunque, anche se spesso non presenta sintomi, la carenza di vitamina B12 nella donna potrebbe costituire un problema molto importante per il benessere del lattante, con conseguenze spesso anche molto gravi. Se il neonato è allattato esclusivamente al seno di una madre con una carenza di cobalamina, situazione molto frequente nelle madri nutrici vegetariani strette o vegane, o affette da anemia perniciosa misconosciuta, potrebbe manifestare, tra i quattro e i sette mesi di vita, un ritardo di crescita e psicomotorio o una debolezza muscolare. Sintomi/segni spesso misconosciuti e reversibili solo in circa la metà dei casi nonostante un adeguato trattamento. Lo stato materno e infantile della B12, pertanto, deve essere valutato con estrema attenzione e necessita di protocolli condivisi che purtroppo non sono ancora presenti. L'osservazione del numero elevato di madri, con forme carenziali di cobalamina, ipotizzabile talvolta anche in epoca pre-concezionale, deve fare porre necessariamente l'attenzione su questa problematica



***Cosa può succedere al neonato se la madre non assume la giusta dose di Vitamina B12?***

I più recenti dati d'incidenza e prevalenza riportati in letteratura, ad esempio delle forme non-genetiche ma secondarie a deficit materno di vitamina B12, presentano infatti un trend in costante aumento, anche nei Paesi industrializzati. È già stato dimostrato come nati da madri con deficit di B12 abbiano un rischio cinque volte superiore di presentare alla nascita un difetto del tubo neurale. È stato inoltre evidenziato il legame esistente tra la carenza di vitamina B 12 con: l'aumento dell'incidenza di

emergente e auspicare un intervento di sorveglianza sanitaria che coinvolga tutte le figure professionali che si occupano non solo del management della gravidanza, ma anche dell'età fertile. Ciò suggerisce l'importanza dell'introduzione di un vero e proprio monitoraggio della vitamina B12 nelle donne, dall'inizio della gravidanza fino al parto e per tutta la durata dell'allattamento. Il deficit di vitamina B12 materno deve essere assolutamente prevenuto, in quanto in grado di influenzare negativamente lo sviluppo neurologico del bambino.

Intervista a  
Maria Teresa  
Mascia



# L'ECONOMIA ARTICOLARE AL SERVIZIO DELLA MANO

## Come si co-progettano gli ausili con il paziente

di Serena Mingolla

**Maria Teresa Mascia** è Reumatologa del Policlinico di Modena e Presidente del Corso di Laurea in Terapia Occupazionale della Università di Modena e Reggio Emilia - [mtmascia@unimore.it](mailto:mtmascia@unimore.it)

**M**aria Teresa Mascia è una Reumatologa del Policlinico di Modena che lavora da anni con la struttura complessa di chirurgia della mano più rinomata d'Italia. A Modena, infatti, sono pionieri nella costruzione di una fattiva collaborazione tra Reumatologi, Fisiatri e Chirurghi per la gestione di un percorso diagnostico terapeutico delle patologie reumatiche coinvolgenti, in particolare, il polso e la mano.

Dal 2009 la prof.ssa Mascia è anche Presidente del Corso di Laurea in Economia Articolare (primi laureati nel 2012) dove gli studenti lavorano, prevalentemente, proprio nel campo delle patologie reumatiche.

La patologia che causa più frequentemente problematiche a livello di mano e polso è l'Artrite Reumatoide, una malattia auto infiammatoria cronica che può colpire più distretti articolari rendendo difficile o impossibile al paziente eseguire i compiti quotidiani. Gli ausili consentono di mantenere e/o migliorare la performance occupazionale, riducendo dolore e affaticamento e prevenendo ulteriore danno.

Molte volte però, i pazienti rifiutano gli ausili perché sono un segno di malattia oppure perché, più semplicemente, non sono perfettamente rispondenti alle loro esigenze o ai loro desideri.

“Il fatto che ci sia un elevato tasso di abbandono degli ausili quasi sempre legato alla associazione ausilio-malattia – ci spiega la prof.ssa **Maria Teresa Mascia** – porta al fallimento del progetto riabilitativo e a spreco di risorse. La soluzione che abbiamo adottato presso il nostro Dipartimento è quella di co-progettare nuovi ausili insieme al paziente, tenendo conto delle sue esigenze, del suo ambiente e delle sue preferenze. Quello che facciamo è

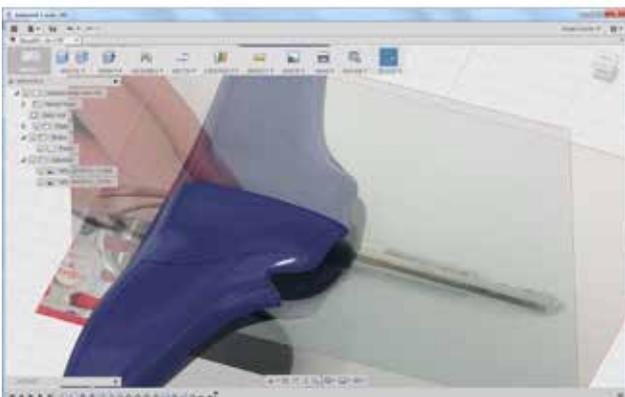
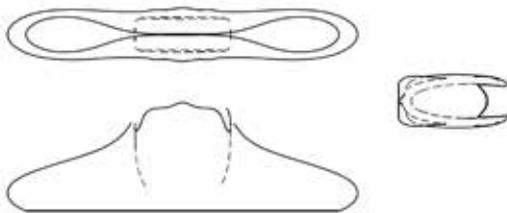
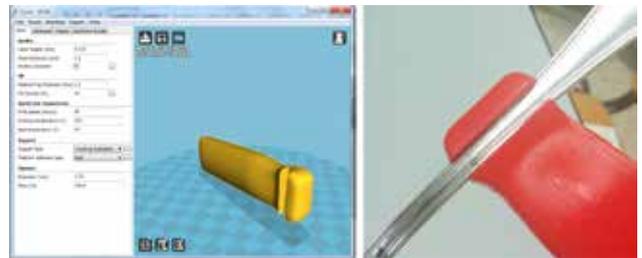
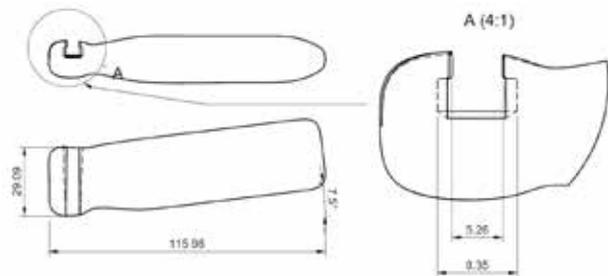
chiedere direttamente al paziente quello di cui ha bisogno perché è inutile fornirgli qualcosa che non rientra nei suoi desideri. Una volta compreso il suo bisogno, progettiamo insieme un ausilio per l'attività che vuole realizzare; infine, produciamo l'ausilio vero e proprio con una stampante 3D: un ausilio specifico e personalizzato per quella mano, per quel paziente, per quel problema”.

I pazienti che hanno preso parte al progetto sono stati selezionati tra coloro che afferiscono al servizio di Reumatologia e che hanno partecipato ad un corso laboratoriale di quattro sedute di due ore l'una, per discutere su problemi di economia articolare e



comprendere a fondo come poter co-progettare con il terapeuta. Dopo questa prima fase di formazione, utile per tutti per capire che cos'è l'economia articolare e come può essere utile per la persona con una malattia reumatica, i pazienti più motivati e con le idee chiare rispetto alla loro esigenze, sono stati selezionati per la fase successiva che ha riguardato la progettazione vera e propria.

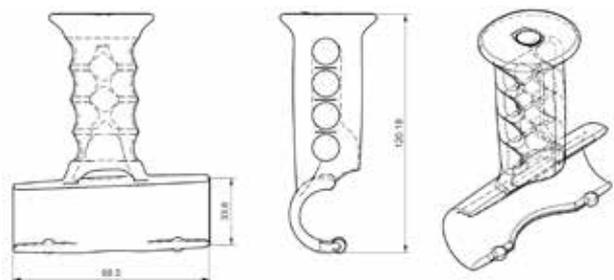
Attualmente, il progetto è stato completato per 4 pazienti per un totale di 7 ausili personalizzati: impugnatura per gessetto, per spazzolino da denti, per chiave di avviamento auto, per cucchiaino, per ferro da stiro, maniglia per aprire caffettiera moka.



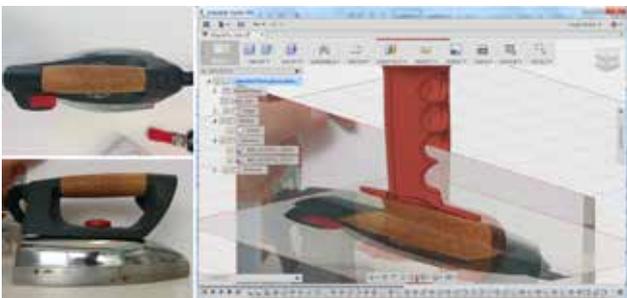
“Ogni ausilio – continua la prof.ssa **Mascia** – risponde ad una specifica esigenza del paziente e serve per migliorare sostanzialmente la sua qualità della vita. Per esempio, per un paziente abituato a preparare il caffè che non riusciva più ad aprire la caffettiera, abbiamo realizzato un ausilio per aprire la moka, creando una base rivestita da un tessuto antisdrucchiolo che rimane adeso al tavolo e una parte superiore che serve per aprire la caffettiera in maniera ergonomica e senza difficoltà. Per una insegnante di matematica che non poteva più spiegare alla lavagna perché faceva fatica ad impugnare il gessetto abbiamo realizzato un porta gessetto, scorrevole, chiuso, che ne allarga la circonferenza. L’oggetto ha fatto felice l’insegnante perché non fa più fatica a scrivere ma non solo, è diventato anche oggetto del desiderio degli altri docenti che hanno scoperto che, grazie ad esso, non ci si impolvera la mano, scompaiono eventuali dermatiti da contatto, lo possono tenere nel taschino. Accade anche che un ausilio nato per le esigenze di un singolo paziente, sia poi scoperto ed utilizzato da tutti”.

Grazie al semplice utilizzo della stampante 3D questi ausili non solo sono realizzabili con facilità e velocemente ma, con l’aiuto di un software creato in collaborazione con gli informatici, è possibile anche modificarne i parametri fondamentali in modo che possano essere il più possibile personalizzati sul singolo paziente.

“Se arriva un paziente che ha l’esigenza di avere lo stesso ausilio



possiamo rendere l'oggetto adatto alla sua mano. Questo è quello che abbiamo fatto con l'ausilio per impugnare il cucchiaino, richiestissimo per la mano reumatica, o per l'ausilio che serve a spremere i tubetti di conserva, o con l'utilissimo ferro da stiro con impugnatura verticale che non esiste in commercio e che si può utilizzare facilmente senza sforzare il polso, il gomito e la spalla".



## FASI DELLO STUDIO

- 1) definizione dei criteri di inclusione
- 2) reclutamento dei pazienti per i laboratori di protezione articolare
- 3) sessioni dei laboratori di protezione articolare
- 4) reclutamento di pazienti con esigenze di ausili personalizzati
- 5) co-progettazione ausili personalizzati
- 6) stampa ausili personalizzati
- 7) consegna
- 8) rilevazione feedback utilizzo ausili personalizzati



Il progetto del Dipartimento di Economia Articolare dell'Università di Modena, prevede, dopo la fase di co-progettazione e di produzione, anche una fase di valutazione in cui si tiene conto del grado di soddisfazione del paziente o della sua necessità, dopo un periodo di utilizzo, di apportare delle modifiche all'ausilio. Si tratta di una iniziativa innovativa, portata avanti con molto impegno ed entusiasmo che affronta un settore poco esplorato in Italia che invece è di grande utilità per i pazienti e per la loro quotidianità.

"Dedicheremo ancora più risorse a questo progetto – conclude la prof.ssa **Mascia** – abbiamo chiesto dei fondi al nostro ateneo, ma intendiamo anche partecipare a dei progetti europei che vadano al di là dei nostri confini: ovunque il paziente si trovi, è giusto che abbia le stesse possibilità di poter usufruire di un ausilio utile e personalizzato".



**Intervista a  
Angela Tincani**

# MEDICINA DI GENERE

## Il nuovo gruppo di studio della SIR

di Serena Mingolla



La professoressa **Angela Tincani**, U.O. Reumatologia e Immunologia degli Spedali Civili di Brescia, è la coordinatrice del nuovo gruppo di Studio sulla Medicina di Genere inaugurato durante il 53° Congresso della Società Italiana di Reumatologia e nato con il compito di studiare il diverso impatto delle malattie sugli uomini e sulle donne in termini di prevenzione, decorso clinico, approccio terapeutico, prognosi, ricadute psicologiche e sociali.

### **Prof.ssa Tincani, che cos'è la medicina di genere?**

La medicina di genere è la scienza che studia il diverso modo di esprimersi delle malattie negli uomini e nelle donne. Per ragioni molteplici, di tipo biologico e sociale, una stessa malattia può esprimersi in maniera diversa. I maschi hanno abitudini e modo di coping — cioè il modo di affrontare le situazioni in cui si sente il dolore, la disabilità — diversi da quelli delle donne. Allo stesso tempo, gli ormoni femminili non agiscono come quelli maschili.

### **Perché prima non se ne parlava ed oggi si sente l'esigenza di far emergere questa diversità?**

La medicina di genere fa parte della medicina di precisione. La lezione viene dall'oncologia dove già da diverso tempo si sottolinea come una malattia è diversa dall'altra e quindi deve avere un suo specifico farmaco e trattamento. Chiaramente, una prima divisione tra le malattie è quella del genere, poi ci saranno anche altre differenze. Il genere è comunque una specifica importante, se si considera, per esempio, che anche dal punto di vista farmacologico le donne sono diverse dagli uomini: pesano mediamente meno e quindi le dosi dei farmaci che servono per curarle potrebbero essere diverse.

Non sempre, anzi molto raramente, i trial clinici sono fatti su donne. Questo vuol dire che le medicine sono principalmente sperimentate sugli uomini e che può essere un discorso fondamentale verificare se i farmaci agiscono nello stesso modo a seconda del genere.

Infine, non bisogna dimenticare che le donne hanno bisogno di certe tutele sociali che sono diverse da quelle degli uomini per cui i discorsi su sessualità, contraccezione, gravidanza, family planning, vanno gestiti in presenza di una malattia, adattando la cura ai vari momenti della vita, che includono le diverse tappe del percorso di una donna, compreso momenti come la menopausa.

### **Chi si occupa oggi di questo tipo di medicina?**

Teoricamente, nel campo delle malattie reumatiche, dovremmo occuparcene tutti noi reumatologi. Andando a interrogare direttamente le donne però, si scopre che non sempre è così. Uno studio multicentrico italiano, condotto su 398 donne con malattie reumatiche in età fertile (18-45 anni) in 24 centri distribuiti su tutto il territorio nazionale, ha indagato il livello di conoscenza e counseling rispetto alle tematiche di salute femminile più importanti come la contraccezione, la programmazione di una maternità, la gravidanza e l'allattamento. Tra il 30% e il 40% delle donne in età fertile hanno risposto di non aver mai affrontato con il proprio reumatologo il loro desiderio o meno di avere figli e di pianificare una gravidanza. La loro risposta è che nessuno glielo ha mai chiesto e questa è una cosa grave perché ci spiega come nel rapporto con il medico ci sia ancora molto da fare, a partire dalla condivisione di informazioni fondamentali che tutti noi dovremmo affrontare fin dal momento in cui formuliamo la diagnosi di malattia reumatica a una donna in età fertile. Rilevare questi problemi, mettere a conoscenza la comunità medica che si occupa di Reumatologia, cercare di migliorare il livello di attenzione verso il genere è una cosa importante.

### **Di cosa si occuperà il nuovo Gruppo di Medicina di Genere della Società Italiana di Reumatologia?**

Il nuovo gruppo di studio di medicina di genere della SIR avrà il compito di indagare le differenze in termini di possibili cause, manifestazioni e risposte alle terapie, tra uomini e donne affetti da malattie reumatiche. Il Gruppo seguirà principalmente tre filoni di ricerca: il primo riguarda la malattia stessa, con l'intento di valutare la diversa espressione delle malattie reumatiche nei due generi e la comprensione del ruolo dei farmaci con i possibili effetti diversi sulla popolazione maschile e femminile; il secondo indagherà l'impatto della malattia sulla pianificazione familiare, con particolare focus su quello che riguarda gli aspetti della salute al femminile come contraccezione, gravidanza e allattamento, sessualità, menopausa; infine, ma non meno importante, si verificherà il benessere a lungo termine dei figli di genitori con malattie reumatiche, in relazione alla possibile particolare genetica ed epigenetica.

# FARMACI BIOTECNOLOGICI E BIOSIMILARI

Tutto quello che c'è da sapere in un  
seminario on line

di Raffaella Arnesano



“Il paziente deve essere informato e consapevole del proprio percorso di cura, alla luce anche dei tanti cambiamenti nell’ambito della ricerca e dell’introduzione di nuovi farmaci”. A parlare così è **Antonella Celano, presidente di APMAR, Associazione Nazionale Persone con Malattie Reumatologiche e Rare**, durante il seminario online “Farmaci Biotecnologici e biosimilari: tutto quello che c’è da sapere”.

“Il paziente *che ha un’informazione corretta – ha sottolineato Celano – è protagonista del suo percorso di cura ed è una risorsa per il Sistema Sanitario. Grazie alle informazioni ricevute, infatti, potrà curarsi al meglio e concordare la terapia con il medico in modo partecipe e consapevole*”.

*Una premessa doverosa per dare il via al seminario, promosso dall’associazione proprio per approfondire la conoscenza dei farmaci biosimilari, che oggi sono sempre più diffusi sul mercato.*

Il seminario si è tenuto online il giorno 8 febbraio ed è disponibile sul sito di APMAR al link <http://www.apmar.it/informazioni/video/item/video-del-seminario-online-farmaci-biotecnologici-e-biosimilari-tutto-quello-che-c-e-da-sapere>

“L’arrivo sul mercato dei biosimilari, che hanno un costo inferiore ai biologici – ha continuato – ci impone di capire le problematiche che questi farmaci potrebbero comportare, come ad esempio l’extrapolazione delle indicazioni o la sostituibilità automatica. Per APMAR è doveroso ottenere le rassicurazioni necessarie sugli effetti di questi farmaci, che devono rispondere ai requisiti e ai criteri di benessere e di salute dei pazienti. Con questo webinar abbiamo voluto tenere alta l’attenzione a livello istituzionale affinché il paziente riceva le giuste informazioni e sostenere il medico prescrittore perché possa prescrivere il farmaco più appropriato secondo scienza e coscienza”.

Nello specifico, la conoscenza, parziale o quanto meno scarsa, che i pazienti hanno riguardo al farmaco biosimilare è una questione che emerge da una serie di indagini condotte dal 2014 fino all’inizio del 2016. Se il 9% afferma di sapere la differenza tra biologici e biosimilari, il 41% non ha la minima idea di cosa sia un biosimilare. Apmar sente sempre di più il peso della responsabilità verso i suoi pazienti associati, perché siano sempre più informati, e ha colto l’occasione per chiedere agli operatori sanitari di essere proattivi

nel veicolare le informazioni necessarie, sotto forma di notizie chiare e corrette. Nella discussione intorno ai farmaci biologici e biosimilari uno dei temi più sensibili è quello della continuità terapeutica, che potrebbe essere pregiudicata nello switch da originatore a biosimilare.

“L'estensione del farmaco biosimilare a tutte le prescrizioni del farmaco originale senza il supporto di studi scientifici coerenti ha portato molta perplessità sia tra i pazienti che tra i clinici” ha spiegato **Giovanni Lapadula, Direttore della U.O. di Reumatologia Universitaria dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria Policlinico di Bari.**

“Perché ci sia un'estensione dell'uso, come prescritto nelle linee guida dell'EMA (EMA/CHMP/BMWP/42832/2005 Rev. 1 - 30 nov 2013) l'efficacia e la sicurezza del biosimilare deve essere giustificata o, se necessario, dimostrata separatamente per ciascuna delle indicazioni ci devono essere, cioè, delle garanzie che il farmaco possa agire con indicazioni diverse tramite studi scientifici. Essendo venuto a mancare questo passaggio nel momento della approvazione del primo dei biosimilari approvati in Europa (e in Italia), la situazione ha generato dubbi e diffidenza non solo tra i pazienti, ma anche tra i clinici. La sensazione diffusa è stata che a livello degli organi “decisori” (i cosiddetti *payers*), si sia deciso di attivare una forte pressione a favore di una scelta finanziaria vantaggiosa indipendentemente dalle garanzie di sicurezza del farmaco. In questo sistema, l'ultima decisione e la responsabilità finale è stata sempre apparentemente lasciata al clinico prescrittore che si è trovato in una posizione difficile, sotto le pressioni degli organi decisori da un lato e in prima linea nelle responsabilità della terapia. In campo reumatologico, il problema è stato ulteriormente complicato dal fatto che il primo biosimilare in commercio, l'Infliximab, ha già, come farmaco “originale”, più del 10% di reazioni infusionali non prevedibili né come gravità né come momento di insorgenza nella storia clinica di ciascun paziente”.

E ancora: “La situazione è complessa, perché chiama in causa la responsabilità penale del medico, il diritto dei pazienti alla continuità terapeutica e la necessità delle casse dello Stato. Ma bisogna fare chiarezza sulle responsabilità. Da un punto di vista clinico, nessun cambiamento di farmaco dall'originatore al biosimilare ha motivazione clinica. Possiamo dire che ha un senso sociale, ma non clinico perché naturalmente la maggior parte dei pazienti richiede giustamente di avere una cura che funzioni. Una volta che si è riusciti ad ottenere una buona posizione di equilibrio nella cura del paziente, per il clinico non ci sono motivazioni per cambiarla. Si cerca, quindi, di fermarsi su una posizione di equilibrio. La “*pushing prescription*” praticata da alcuni organi decisori rischia di andare contro le regole della buona pratica a cui deve attenersi un clinico”.

Tra i temi affrontati durante il seminario, ampio spazio è stato dato al “problema della immunogenetica dei farmaci biotecnologici”, su cui è intervenuto **Pierluigi Meroni, Professore di Reumatologia presso l'Università di Milano e il Dipartimento di Reumatologia**

**ASST G Pini.** Meroni ha affermato che “l'immunogenicità dei farmaci biosimilari rappresenta un problema: le modalità di produzione non sono esattamente simili tra l'originator e il biosimilare, esiste la possibilità che ci siano minime modificazioni che possono rendere il biosimilare più o meno immunogenico rispetto all'originator. Per questo motivo non si può avere la certezza che passando da un originator al farmaco biosimilare un paziente non possa avere una reazione diversa, che porti alla produzione di anticorpi nei confronti del biosimilare.

È necessario, dunque, da un lato verificare l'applicazione dei sistemi per monitorare la presenza di anticorpi e il sistema di monitoraggio del farmaco in circolo, dall'altro approfondire gli studi che possono valutare questi aspetti. L'immunogenicità è un problema aperto, molto recente, molto più chiaro rispetto ad anni fa, ma che va affrontato”.

In merito all'aspetto giuridico, significativo il contributo del **magistrato catanese Gaetano Siscaro**, che ha sottolineato come le regole giuridiche non servano solo nella situazione estrema, in cui la cura non è funzionante: “Dietro alla scelta tra farmaci biosimilari e originator c'è un conflitto di valori tra la salute e le risorse economiche, entrambi meritevoli. Vanno certamente perseguiti entrambi nel rispetto della scala costituzionale dei diritti”.

**Federico Spandonaro, Professore Aggregato presso la l'Università degli Studi di Roma Tor Vergata**, uno dei maggiori farmacoeconomisti in Italia e nel panorama internazionale, ha sottolineato l'importanza delle istanze economiche: “La possibilità di risparmiare ha la valenza di poter curare più persone, avere risorse da poter utilizzare per migliorare complessivamente la salute della società e la qualità della vita. Il biosimilare ha un valore economico, che nel lungo termine innesca un processo competitivo e, di conseguenza, un incentivo alla ricerca”.

All'interno di questo sistema, la centralità dell'empowerment del paziente è stata ribadita da **Giovambattista De Sarro, farmacologo dell'Università degli studi di Catanzaro** che ha sottolineato come bisogna curare la persona e non la malattia con questa semplice ricetta: “Serve il farmaco giusto, al momento giusto, al paziente giusto”. **Rosario Gagliardi, Docente Master Mias Sapienza Roma e Docente di Management Socio-Sanitario e Comunicazione-Unisalento**, ha ricordato che “non bisogna dimenticare che una richiesta di cura da parte di un paziente è una richiesta di aiuto. Attivare un percorso di empowerment del paziente non significa semplicemente metterlo al centro del sistema. Il paziente deve essere il punto di inizio di una catena di azioni, deve sentirsi un attore partecipe, in grado con il suo comportamento di influenzare l'associazione, che a sua volta si fa portavoce del suo vissuto e delle sue richieste verso la società, per poi avere un riscontro finale dagli organi decisori e dagli attori dell'ambito farmaceutico”.

Il webinar sui Farmaci biotecnologici e biosimilari è disponibile al link [www.apmar.it/informazioni/video/item/video-del-seminario-online-farmaci-biotecnologici-e-biosimilari-tutto-quello-che-c-e-da-sapere](http://www.apmar.it/informazioni/video/item/video-del-seminario-online-farmaci-biotecnologici-e-biosimilari-tutto-quello-che-c-e-da-sapere)

Intervista ad  
Elisa Cioffi  
e Veronica  
Codullo

# LE MIOPATIE INFIAMMATORIE IDIOPATICHE E LA SINDROME ANTISINTETASICA

di Serena Mingolla

.....  
**Le Miopatie Infiammatorie Idiopatiche e la Sindrome Antisintetetica** sono malattie reumatiche rare. Ce ne parlano due giovanissime ricercatrici, **Elisa Cioffi**, specializzanda dell'ultimo anno della Reumatologia di Pisa e **Veronica Codullo**, ricercatrice del Policlinico San Matteo dell'Università di Pavia, che, di queste gravi patologie, hanno relazionato ad una platea di reumatologi provenienti dal resto d'Italia, durante il 53° Congresso di Reumatologia.  
.....



## LE MIOPATIE INFIAMMATORIE IDIOPATICHE

Intervista ad Elisa Cioffi

*Elisa, ci parli delle Miopatie Infiammatorie Idiopatiche?*

Le miopatie infiammatorie idiopatiche (MII) sono un gruppo di patologie molto rare caratterizzata da uno stato infiammatorio cronico a carico della muscolatura striata che si manifestano con un deficit della forza ma che possono accompagnarsi anche ad altre manifestazioni cliniche legate ad un impegno extramuscolare, quali artralgie infiammatorie, interstiziopatia polmonare, fenomeno di Raynaud, manifestazioni costituzionali.

Si tratta di patologie altamente invalidanti la cui prognosi può essere anche molto infausta in relazione alla grave disabilità che possono creare. La loro causa non è nota, si ipotizza che il meccanismo patogenetico che le determina sia autoimmune, e si associa alla presenza di alcune specificità auto-anticorpali e al rialzo degli enzimi di necrosi muscolare.

**Com'è la qualità della vita di chi è affetto da questo tipo di patologia?**

La qualità della vita può essere anche molto compromessa comportando dei costi elevati per queste persone che possono sviluppare delle disabilità molto importanti che non permettono loro di prendersi cura di sé stessi o di lavorare. Uno dei principali problemi è la difficoltà di alimentarsi normalmente a causa della disfagia, cioè dell'impossibilità di deglutire bene i cibi, una delle manifestazioni più importanti ed altamente invalidanti tra quelle che caratterizzano le miopatie infiammatorie; senza contare che la perdita della struttura muscolare inficia la possibilità di essere autonomi.

**Da quanti anni studiate questa patologia e con quale orientamento di ricerca?**

Le Miopatie Infiammatorie Idiopatiche vengono studiate presso la Reumatologia di Pisa da diversi anni da un gruppo di lavoro di cui faccio parte, composto dalla responsabile della Reumatologia di Pisa, il nostro Primario, la **prof.ssa Marta Mosca**, insieme con la **dott.ssa**

**Rossella Neri** e il **dott. Simone Barsotti**. La nostra casistica conta circa 66 pazienti ed è una casistica vasta. Molto attuale al momento nell'ambiente scientifico, è il tentativo di capire meglio quali siano i meccanismi che sostengono queste patologie e quali nuove terapie possano risultare efficaci. In particolare è in crescendo il concetto del **treat to target** cioè identificare quali siano i meccanismi responsabili delle nostre malattie per poi trattare in maniera quanto più mirata e personalizzata i pazienti. La nostra attività di ricerca si mantiene su questa linea. Tanti trattamenti di cui studiamo gli effetti sono ancora per gran parte quasi empirici e i dati presenti in letteratura derivano da piccole casistiche, motivo per il quale molti dati sono ancora provvisori.

**Durante il Congresso della SIR hai presentato dei dati relativi al trattamento con immunoglobuline a endovena. Di cosa si tratta?**

Le immunoglobuline a endovena rappresentano un trattamento che i dati della letteratura supportano come terapia di seconda linea potenzialmente efficace nella cura delle miopatie infiammatorie idiopatiche. La terapia prescelta come prima linea invece consiste in dosi anche molto alte di cortisone e farmaci immunosoppressori. La problematica maggiore relativa al trattamento con cortisone ad alte dosi, deriva dal fatto che a lungo andare, questo farmaco può causare diversi effetti collaterali come diabete, cataratta, osteoporosi, alterazione del profilo glicometabolico della persona. È una terapia molto efficace ma che deve trovare il modo di essere sostituita una volta raggiunta l'induzione della remissione della malattia, con farmaci di fondo che ne consentano il mantenimento, essendo le miopatie infiammatorie idiopatiche delle patologie croniche con cui le persone che ne sono affette dovranno convivere tutta la vita. Quello a cui si mira quindi, è una remissione della malattia che garantisca un'accettabile qualità della vita. I farmaci immunosoppressori sono stati introdotti proprio per "risparmiare" sull'utilizzo del cortisone e garantire il raggiungimento e quindi il mantenimento della remissione di malattia. Purtroppo, alcuni dei pazienti non rispondono a questi farmaci ed è necessario ricercare terapie alternative. L'efficacia delle immunoglobuline endovena è supportato da dati ancora relativi a casistiche piuttosto piccole, perciò sono necessari studi clinici mirati e ben costruiti. Siamo comunque fiduciosi.



## LA SINDROME ANTISINTETASICA

Intervista a Veronica Codullo

### Veronica, cos'è la Sindrome Antisintetetica?

La Sindrome Antisintetetica rientra nella classificazione delle miopatie infiammatorie idiopatiche, ed è un sottogruppo della dermatomiosite, riconosciuta a livello nazionale come malattia rara. Facendo parte del registro delle malattie rare i medici sono obbligati alla segnalazione del singolo caso mentre i pazienti hanno un piano terapeutico apposito e accesso a cure anche off-label. Le persone affette da questa Sindrome presentano di solito una triade clinica caratterizzata da un'Artrite con caratteristiche infiammatorie, presenza degli anticorpi antinucleo, con specificità per gli anticorpi anti sintetasi, da interstiziopatia polmonare e interessamento miositico che può presentarsi anche senza dare traccia di sé, cioè con un'alterazione degli esami senza che il paziente si presenti con una clinica suggestiva ossia stanchezza, affaticamento o sintomi infiammatori.

### Quanti sono i pazienti nei quali è stata identificata questa sindrome?

Il nostro studio collaborativo mondiale comprende pazienti da Messico, Brasile, Giappone, Stati Uniti e molti altri Paesi e comprende circa 700 pazienti.

### La qualità della vita di queste persone?

Abbiamo alcuni pazienti che purtroppo sono in lista d'attesa per trapianto di polmone; l'artrite e la miosite sono causa di disabilità. Sono interessamenti gravi che portano ad un danno irreparabile. Nell'evoluzione del follow up si vede come purtroppo sia frequentissimo da parte di queste persone (circa il 60-70% dei pazienti) la tendenza a sviluppare tutte e tre le caratteristiche presenti in contemporanea.

### Di cosa si occupa lo studio che hai presentato durante il Congresso della Società Italiana di Reumatologia?

Ho presentato l'attività e i dati del network che si è creato per il monitoraggio della Sindrome Antisintetetica, di cui l'Università di Pavia è a capo. Il direttore della clinica è il **prof. Carlo Maurizio Montecucco** mentre, il coordinatore di questo studio e del network mondiale è il **dott. Lorenzo Cavagna**.

La Sindrome Antisintetetica è caratterizzata dalla presenza degli autoanticorpi antisintetasi di cui i più famosi e frequenti sono gli anti jo-1 che sono in quasi tutti i kit Elisa commerciali dei laboratori che fanno l'autoimmunità. Più recentemente però, sono stati descritti diversi altri autoanticorpi che hanno differenti target che sono anti PL7, anti PL12, anti MI2 e molti altri. Non è più sufficiente cercare solo gli anti jo-1 quando c'è la presentazione tipica della triade prima descritta. Quando quindi il clinico ha il forte sospetto ma non ritrova l'anticorpo nei kit commerciali bisogna fare uno sforzo in più; il gold standard dell'immunoprecipitazione si fa con radioisotopi e quindi non in tutti i laboratori ma per identificare la Sindrome è necessario ricercare anche questi altri anticorpi rari con un blotting specifico.

### Perché è importante fare rete?

Il network è importante per raccogliere e accrescere le casistiche; più grandi sono i numeri più c'è la forza delle nostre analisi e delle associazioni che riusciamo a dimostrare; ci sono lavori che dicono che la sopravvivenza cambia a seconda dell'anticorpo, ci sono lavori che non lo confermano. La nostra volontà è proprio quella di capire, al di là dei criteri che vengono soddisfatti a livello clinico, qual è l'impatto sulla sopravvivenza dei pazienti. I singoli reumatologi devono sapere che occorre fare questi ulteriori test e a chi possono rivolgersi, oltre ad essere informati sull'esistenza di una rete mondiale che mette insieme expertise ed esperienze già consolidate per il trattamento di questa Sindrome.

# morfo logie

Rivista della Associazione Persone con Malattie Reumatologiche e Rare

Morfologie è iscritto al numero 1080 del Registro della Stampa del Tribunale di Lecce dal 28 febbraio 2011 ed è stampato in 8.000 copie su carta riciclata nel rispetto dell'ambiente. **Chiuso il 16/3/2017**

Copertina: Magda Carella "Rinascita"  
Edizione 6 Concorso nazionale artistico-letterario  
"Il Volo di Pegaso" Raccontare le malattie rare"

## REDAZIONE

**Antonella Celano** (Presidente APMAR)  
**Serena Mingolla** (Direttore Morfologie)  
**Raffaella Arnesano** (Giornalista)  
**Maddalena Pelagalli**  
**Francesco Riondino**  
(Vice Presidenti APMAR)  
**Italia Agresta**

**Patrizia Camboni**  
**Adriana Carluccio**  
**Gina Di Vittorio**  
**Giusy Feoli**  
**Bianca Zuccarone**  
(Consiglieri APMAR)

## COMITATO SCIENTIFICO

**Francesco Paolo Cantatore**  
Reumatologo - Foggia

**Luca Cimino**  
Oculista - Reggio Emilia

**Giovanni Corsello**  
Pediatra - Palermo

**Gianfranco Ferraccioli**  
Reumatologo - Roma

**Rosario Foti**  
Reumatologo - Catania

**Mauro Galeazzi**  
Reumatologo - Siena

**Massimo Galli**  
Infettivologo - Milano

**Roberto Giacomelli**  
Reumatologo - L'Aquila

**Paolo Gisondi**  
Dermatologo - Verona

**Florenzo Iannone**  
Reumatologo - Bari

**Giovanni Lapadula**  
Reumatologo - Bari

**Giovanni Minisola**  
Reumatologo - Roma

**Maurizio Muratore**  
Reumatologo - Lecce

**Ignazio Olivieri**  
Reumatologo - Potenza

**Giuseppe Luigi Palma**  
Psicologo

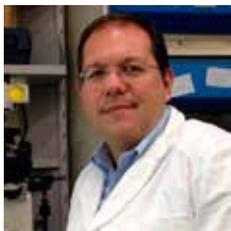
**Leonardo Punzi**  
Reumatologo - Padova

**Luigi Sinigaglia**  
Reumatologo - Milano

**Matteo Sofia**  
Pneumologo - Napoli

**Enrico Strocchi**  
Cardiologo - Bologna

**Emilio Romanini**  
Ortopedico - Roma



# Gluten free? Sì, ma solo se si è celiaci: attenzione alle diete che fanno moda

di Raffaella Arnesano

**Marco Silano** è Direttore del reparto alimentazione, nutrizione e salute dell'Istituto Superiore di Sanità

In America, dal 2009 al 2014, la prevalenza della celiachia è rimasta praticamente costante mentre il numero dei consumatori che hanno scelto di nutrirsi senza glutine è raddoppiato. Lo studio, pubblicato sulla rivista americana di medicina interna "JamaInternal Medicine" parla chiaro: negli Stati Uniti due persone su tre mangiano "gluten-free" pur non avendo nessuna intolleranza diagnosticata. Un trend che tende a salire anche in Italia dove si osserva che il 25% del mercato "senza glutine" è acquistato con risorse proprie non potendo, ovviamente, fare riferimento alle esenzioni riservate ai soggetti celiaci. Da questi dati si evince che persone completamente sane decidono di adottare un regime alimentare restrittivo senza alcun valido motivo.

## **Dott. Silano, che cos'è la celiachia e quali sono i sintomi che possono portare alla sua diagnosi?**

La celiachia è una enteropatia autoimmune, scatenata, in soggetti geneticamente predisposti, dall'ingestione del glutine. Si nasce con la predisposizione genetica alla patologia ma soltanto il 30% dei soggetti in possesso di questi geni diventerà celiaco. I sintomi che ci portano a individuare la presenza della patologia sono variabili e polimorfi dal punto di vista dell'intensità. Si possono manifestare sintomi estremamente lievi o sintomi estremamente gravi a carico non solo del sistema gastrointestinale ma anche a livello di qualsiasi apparato e organo dell'organismo colpito; ci sono sintomi classici (mal di pancia, diarrea, addome globoso, scarso accrescimento se si parla di bambini, ipotonia muscolare) e sintomi, invece, che sono estremamente diversi: elevazione degli enzimi del fegato, anemia, stanchezza cronica, mal di testa, perdita dei capelli, afte orali, manifestazioni dermatologiche. Inoltre, la celiachia non trattata è fonte di poliabortività spontanea; determina una difficoltà a concepire e spesso provoca nelle donne disturbi del ciclo, menarca e amenorrea precoce.

## **È possibile attuare un piano di prevenzione della patologia?**

Al momento non siamo in grado di comprendere perché alcuni soggetti, con predisposizione genetica, diventino celiaci e altri no. Ciò rende impossibile attuare una linea preventiva alla patologia. Ad oggi si possono solo prevenire i sintomi, i segni e le malattie

associate alla celiachia, facendo una dieta senza glutine. Ciò che è fondamentale è arrivare al più presto ad una diagnosi. A volte, si è iniziato un percorso di approfondimento diagnostico su dei bambini che manifestavano come unico sintomo una difficoltà a concentrarsi, difficoltà brillantemente superata con l'eliminazione del glutine dalla loro alimentazione, avvenuta a seguito di una conferma della patologia. Oggi il cardine resta ancora la "resistenza" a mandare a fare degli accertamenti diagnostici anche su soggetti che manifestano determinati "campanelli d'allarme". Per questo è importante informare i pazienti, formare la classe medica e sensibilizzare le istituzioni sui provvedimenti normativi per il supporto e il sostegno delle persone affette da celiachia. Tutte azioni che l'Associazione Italiana Celiachia, di cui sono il coordinatore del comitato scientifico, compie da oltre 35 anni su tutto il territorio nazionale.

## **Qual è la qualità della vita di un soggetto celiaco?**

Una volta diagnosticata la patologia e messo ad un regime alimentare privo di glutine, il paziente celiaco ha una qualità della vita praticamente uguale a quella di un soggetto sano. Senza glutine i sintomi scompaiono definitivamente. Inoltre, grazie alle azioni di sensibilizzazione e alla crescente richiesta del mercato quasi tutti i ristoratori propongono piatti per celiaci. Evitando così anche l'isolamento sociale.

## **Cosa succede se un paziente ingerisce del glutine?**

Succede che si scatena, a livello intestinale, quella che io chiamo "la tempesta infiammatoria perfetta". Praticamente il glutine, entrando a contatto con la mucosa duodenale, scatena una serie di eventi infiammatori che portano alla completa distruzione dei villi intestinali, ovvero la superficie assorbente dell'intestino.

## **Ciò avviene anche con un piccolo quantitativo di glutine?**

Sì, a volte basta anche un piccolo quantitativo di glutine per causare dei danni alla mucosa intestinale. Quantificare però la dose che provoca dei sintomi non è semplice poiché varia da persona a persona. Ci sono, infatti, pazienti che stanno male anche se assumono una briciola di pane, altri potrebbero tranquillamente mangiare una pizza intera e non avvertire alcun

sintomo. Ma attenzione perché in tutti i soggetti affetti dalla patologia, indipendentemente dai sintomi, si manifesta un livello di infiammazione intestinale che, a lungo andare, potrebbe portare a delle complicanze gravi, come i linfomi. Per cui anche se il paziente celiaco non avverte alcun sintomo non deve assolutamente assumere del glutine.

***Oltre alla dieta, il soggetto affetto da celiachia deve assumere dei farmaci?***

No. La dieta è perfettamente in grado di eliminare i segni e i sintomi relativi alla patologia per cui non occorre prendere dei farmaci se non per altre patologie di cui i celiaci si ammalano. Va detto però che la predisposizione genetica alla celiachia è comune a quella di altre malattie come ad esempio il diabete di tipo 1 o la tiroide autoimmune. Ovviamente sono condizioni differenti dalla celiachia ma più comuni nei soggetti con celiachia, e richiedono un trattamento farmacologico.

***Si sente spesso parlare della “gluten sensitivity”; una sorta di anticamera della celiachia, diagnosticabile tramite test. Di cosa si tratta esattamente?***

Innanzitutto, attualmente non esiste alcun test, anche perché la “gluten sensitivity” è una condizione di cui la stessa esistenza è messa in discussione. Francamente sono molto dubbioso sia sull'esistenza di una condizione chiamata “sensibilità al glutine” e sia sulla metodologia per la rilevazione di tale predisposizione. D'altronde si è accertato che i soggetti con una diagnosi di “gluten sensitivity” non hanno anticorpi, non hanno predisposizione genetica e non hanno lesioni alla mucosa. Ciò che riferiscono sono dei sintomi quando sono consapevoli di ingerire del glutine. È evidente il grande ruolo che l'autosuggestione gioca sul paziente. Il problema serio è che molto spesso le persone definite “sensibili al glutine” iniziano una dieta esattamente uguale a quella dei soggetti affetti da celiachia, ovvero eliminano tutti i prodotti che



***Con i nuovi LEA la celiachia non è più una patologia rara ma cronica. Cosa cambierà per il paziente?***

Nell'assistenza questa è stata una piccola rivoluzione, con molti cambiamenti. È salvaguardata l'esenzione di una quota mensile per l'acquisto dei prodotti senza glutine ma tutto il processo diagnostico, precedentemente in esenzione, attualmente, almeno a livello generale, potrebbe essere a carico del paziente. Diventa invece in esenzione tutto il follow up (controlli successivi) cosa negata alle patologie rare.

***Lo screening neonatale è previsto anche per la celiachia?***

No, non è previsto. Su tale argomento c'è un dibattito della comunità scientifica. Personalmente credo che lo screening neonatale nella celiachia non sia necessario, per tanti motivi. Innanzitutto, se è vero che la predisposizione genetica alla patologia è alla nascita, la malattia può esordire a qualsiasi età. Inoltre non abbiamo test validati per lo screening sulla popolazione generale, ma solo test validati per la diagnosi. Infine ho delle serie difficoltà a pensare che un paziente asintomatico, diagnosticato attraverso lo screening sia sufficientemente motivato a seguire una dieta senza glutine.

contengono glutine. Si tratta di una tendenza che dilaga sempre più velocemente e ciò anche grazie ai numerosi testimonial del mondo del cinema e dello sport che sostengono, in maniera del tutto infondata, che mangiare senza glutine fa bene alla salute e alla bellezza. Bisogna dirlo con chiarezza: sui prodotti senza glutine c'è una forte pressione commerciale ma un soggetto che non ha una diagnosi di celiachia è inutile che segua una dieta così restrittiva che a lungo andare provocherà, comunque, delle carenze nutrizionali.

***Eliminare il glutine dalla propria dieta fa dimagrire?***

No, non fa dimagrire. Chi sostiene che questo regime alimentare determina una riduzione del peso corporeo sbaglia. La dieta senza glutine si regge su due pilastri, la patata e il mais. Entrambi gli alimenti indicati hanno un pessimo indice glicemico, dunque se non fanno ingrassare di certo saziano meno. Inoltre, molto spesso, per rendere i prodotti dietoterapici più buoni e soffici, il glutine viene sostituito con dei lipidi e ciò potrebbe rendere il prodotto gluten free addirittura più calorico.

Intervista ad  
Andrea Vania

# VEGETARIANI, VEGANI O ONNIVORI?

## La scelta giusta è quella consapevole

di Raffaella Arnesano



**Andrea Vania** è Past-President dell'ECOG (Gruppo Europeo Obesità Infantile) e Responsabile del Centro di Dietologia e Nutrizione Pediatrica della Università di Roma La Sapienza



**D**all'ultimo rapporto Eurispes risulta che in Italia il 7,1% dei cittadini è vegetariano mentre l'1% si dichiara vegano. Dai dati raccolti emerge chiaramente che il comportamento alimentare degli italiani sta cambiando: le motivazioni che portano le persone ad abbracciare una scelta vegetariana e vegana non sono solo legate a motivi di salute (il 30%) ma anche "etiche", cioè contrarie alla crudeltà sull'animale e al rifiuto dei sistemi adottati negli allevamenti intensivi, insostenibili anche da un punto di vista ambientale. Sommando i due valori, possiamo dire che l'8% della popolazione italiana fa attenzione a scegliere per la propria alimentazione una dieta "cruelty free" rinunciando alla carne e ai prodotti della pesca e, in misura inferiore, ai derivati animali come uova, latte vaccino, formaggi e miele. Di questa nuova tendenza alimentare se n'è accorto anche il mondo della ristorazione e infatti si moltiplicano le catene in franchising che servono solo cibo vegano. E nei supermercati si stima un fatturato annuo di 320 milioni di euro, generato dalla vendita di prodotti a base vegetale.

Se negli adulti la nuova scelta alimentare è motivata e consapevole, che cosa succede quando la si propone/impone ai bambini? Ne parliamo con il Prof. Andrea Vania, Responsabile del Centro di Dietologia e Nutrizione Pediatrica della Università di Roma La Sapienza.

### **Professore, chi è più protetto: l'onnivoro o il vegano?**

Partiamo dal presupposto che non esiste, nella pratica, un regime alimentare che non abbia qualche vantaggio per chi lo adotta, altrimenti quel regime alimentare avrebbe portato all'estinzione stessa di quel gruppo; così come, probabilmente, non esiste un regime alimentare che non possa presentare, almeno potenzialmente, degli svantaggi o dei rischi per la salute. Questo per ridimensionare quella che è la tendenza a una contrapposizione netta tra gruppi di persone che scelgono un determinato stile di vita. Oggi, chi si occupa di alimentazione e nutrizione deve necessariamente comprendere rischi e benefici di ogni approccio

scelto. Per cercare di comprendere chi sia più protetto tra un onnivoro e un vegetariano non possiamo non partire dalla disamina delle differenze di alcuni nutrienti considerati "chiave" nelle due tipologie di alimenti che in questo caso ci interessano: cioè gli alimenti vegetali, che caratterizzano le diete vegetariane e tanto più quelle vegane; e gli alimenti di origine animale.

Vediamo che, attraverso l'azione di alcuni aminoacidi che per la loro funzione di agire da aminoacido limitante, ovvero che da un limite alle possibilità di utilizzo corretto delle proteine che ingeriamo, non ci sono grandi differenze; così come non si evincono particolari problemi per gli omega 6 e per i minerali poiché, entrambi, li troviamo facilmente in tutte le categorie alimentari. Qualche problema si potrebbe verificare per il colesterolo, che sappiamo essere importante per la produzione degli ormoni sessuali, per la produzione della vitamina D e per le funzioni strutturali che ha in ogni cellula.

Il colesterolo si trova esclusivamente negli alimenti di origine animale e non in quelli di origine vegetale anche se la sintesi endogena di colesterolo è all'incirca dieci volte superiore al colesterolo che noi introduciamo con gli alimenti, quindi possiamo dire che noi ce lo "facciamo da soli". Se però, non abbiamo i componenti base per poterlo produrre, si potrebbe verificare qualche difficoltà.

Abbiamo invece problemi specifici con alcune vitamine: la vitamina B12, ad esempio, è totalmente assente nei vegetali. Tale vitamina è molto importante poiché interviene sulla produzione del sangue, vale a dire dei globuli rossi, ma anche su molti aspetti del metabolismo.

### ***La dieta vegetariana, e in particolare quella vegana, rappresenta un rischio se fatta in età pediatrica?***

Credo che abbiamo almeno tre ordini di rischio da tenere in considerazione. Innanzitutto più bassa è l'età del soggetto e più facile che ci siano esclusioni alimentari; inoltre, per l'impossibilità di introdurre quantità elevate di alimenti si possono avere delle carenze; ancora, è possibile che ci sia, a causa dello stile alimentare scelto per i propri figli, un deficit di assunzione di macro e micro nutrienti e di calorie.

Occorre inoltre tener presente che, soprattutto in adolescenza e pre-adolescenza, lo stile alimentare restrittivo può essere una prima spia e un primo indicatore di un disturbo di comportamento alimentare, che è una vera e propria psicopatologia.

### ***Ci sono possibilità di una scorretta introduzione di proteine nel bambino alimentato con stile vegano?***

Potrebbe esserci un'insufficiente assunzione, sempre legata non tanto alla quantità proteica quanto alla quantità degli alimenti che possono essere consumati dal bambino. Per quanto riguarda gli aminoacidi limitanti, abbiamo già detto come questo sia un problema facilmente superabile, mentre alcuni alimenti di origine vegetale hanno un profilo di tipo amminoacidico che è sostanzialmente sovrapponibile a quello dei prodotti animali. La soia, i ceci, la quinoa e il grano saraceno, sono tutti pseudocereali e legumi il cui profilo aminoacidico è estremamente buono e in alcuni casi, è addirittura migliore rispetto a quello della carne. Dunque alla fine, possiamo dire

che il totale giornaliero dell'assunzione di proteine tra un onnivoro e un vegetariano può essere bilanciato. Il problema rimane la capacità di assumere grandi volumi di alimenti in età pediatrica, ricordando che i vegetali possono non avere problemi nella composizione proteica, ma in molti casi hanno quantità totali di proteine piuttosto ridotti, con la conseguente necessità di dover aumentare i volumi assunti giornalmente. Inoltre, la possibilità di malnutrizione proteica aumenta con il crescere della ristrettezza dello stile alimentare. Se le diete di stile vegetariano hanno pochi problemi da questo punto di vista, nel caso dei vegani o dei macrobiotici l'apporto proteico va aumentato di circa un 30% nel bambino molto piccolo, di un 20% dopo i 2 anni, e di un 10% nel resto dell'età pediatrica.

### ***Che tipo di alimentazione si dovrebbe seguire in età pediatrica?***

Personalmente credo che il miglior consiglio che si possa dare non sia quello di suggerire uno stile alimentare, ma di proporre un'alimentazione che sia il più possibile variata ed equilibrata. Evitiamo per i nostri figli gli eccessi, così come le troppe limitazioni. Dico ai genitori di non tenere eccessivamente in conto le neofobie che qualunque bambino, soprattutto in delle particolari età, manifesta; fermo restando che ognuno di noi ha i suoi gusti ed anche questi devono essere rispettati, anche in età pediatrica.

### ***Che cos'è di preciso la "neofobia"?***

Letteralmente la "neofobia" è il rifiuto delle novità. In campo alimentare è anche il rifiuto di una categoria di cibi spesso già noti, come la frutta, la carne, il pesce, la verdura. Ci sono periodi della vita di un essere umano in cui la neofobia è fisiologica: tra i 2-3 anni e intorno al periodo della pubertà, ovvero quando il bambino prima e l'adolescente dopo iniziano ad affermare la loro autonomia. Sono periodi passeggeri, anche se hanno una durata non esattamente definibile. Il problema è far sì che non si prolunghino troppo. La cosa importante è che il genitore mantenga il suo ruolo e si assicuri che al bambino venga offerta un'alimentazione quanto più varia possibile.

### ***Se una mamma vegana non può allattare il bimbo al seno, con cosa sostituisce il latte materno?***

Va detto che l'allattamento al seno è una pratica che i vegani accettano tranquillamente poiché è fisiologica. Nel caso, però, vi sia l'impossibilità di allattare al seno, devono essere utilizzate delle formule che siano a base di proteine vegetali. Considerando che quelle a base di soia sono praticamente sparite o quasi dal commercio, rimangono quelle di riso. Solitamente utilizzati in caso di presenza di particolari patologie, le formule a base di proteine vegetali devono essere necessariamente previste anche nei lattanti vegani. Facciamo poi attenzione a non confondere le bevande in commercio a base di riso o di soia o di avena, con le formule adatte alla nutrizione del bambino. Peggio ancora le bevande "fai da te".

### ***Chi soffre di una patologia reumatica può adottare uno stile alimentare vegetariano o vegano?***

Pur non avendo mai ragionato sullo specifico argomento, poiché non mi occupo di patologie reumatiche, non credo ci siano grosse motivazioni per sconsigliarlo; anzi certi alimenti possono avere delle qualità antinfiammatorie, o possono favorire la formazione di alcune prostaglandine utili.



Associazione Nazionale Persone con Malattie Reumatologiche e Rare  
Onlus - Ente di volontariato

C.F. 93059010756

info@apmar.it - [www.apmar.it](http://www.apmar.it)

Se hai voglia di condividere gli scopi e le finalità dell'Associazione, o di contribuire in maniera attiva, contattaci!  
Se vuoi far parte dell'Associazione, la quota associativa minima è di € 20.00.

PUOI EFFETTUARE  
UN VERSAMENTO  
SUL CONTO CORRENTE:  
**C/C POSTALE 70134218**

OPPURE UN BONIFICO SU:  
**BANCA PROSSIMA**  
**IBAN: IT46G0335901600100000011119**  
INTESTATO A  
**ASSOCIAZIONE NAZIONALE PERSONE  
CON MALATTIE REUMATOLOGICHE E RARE**

Numero Verde  
**800 984 712**

**È ATTIVO  
IL NUMERO VERDE APMAR  
DAL LUNEDÌ AL VENERDÌ**

**MATTINA**  
dalle ore 9.00 alle ore 12.00

**POMERIGGIO**  
dalle ore 16.00 alle ore 19.00

LUNEDÌ POMERIGGIO  
**PSICOLOGO**

MARTEDÌ POMERIGGIO  
**PEDIATRA**

MERCOLEDÌ MATTINA  
**GRUPPO FIBROMIALGIA**  
MERCOLEDÌ POMERIGGIO  
**REUMATOLOGO**  
(DALLE 16.30 ALLE 17.30)

VENERDÌ POMERIGGIO  
**PSICOLOGO**  
LUNEDÌ E VENERDÌ  
**PROGETTO OSTEOPOROSI**  
(DALLE 9.00 ALLE 12.00)

A P M A R O N L U S A D E R I S C E A :



con il contributo  
incondizionato di



**morfo**logie

Editore: **APMAR Onlus** - Via Molise, n. 16 - 73100 LECCE

Direttore responsabile: **Serena Mingolla**

Iscrizione Registro della Stampa del Tribunale di Lecce n°1080