

MANDELLI - Ai Ministri della salute e dell'economia e delle finanze - Premesso che:

le malattie cardiovascolari costituiscono oggi la prima causa di mortalità nei Paesi occidentali. Secondo l'Organizzazione mondiale della Sanità esse sono responsabili di 17,3 milioni di morti premature ogni anno;

in Italia sono state 185.000 le morti per malattie cardiovascolari nel 2012 (secondo i dati ISTAT del 2014). Le cure e la riabilitazione delle persone colpite hanno costi socio-sanitari elevati e sempre crescenti;

secondo i dati INPS, i costi sanitari diretti per le malattie cardiovascolari in Italia ammontano a circa 16 miliardi di euro, mentre quelli relativi alla perdita di produttività sono stimati in 5 miliardi;

sempre secondo l'INPS, le malattie del sistema cardiocircolatorio rappresentano la prima voce di costo in termini di assegni di invalidità (dati 2001-2012);

uno studio pubblicato sull'"European Journal of Health Economics" nel 2014 ha dimostrato come, ad un'adeguata aderenza alla terapia, si associ un miglioramento dello stato di salute dei pazienti e un risparmio notevole di risorse per il sistema sanitario: il raggiungimento di un livello di aderenza alla terapia del 70 per cento, ad esempio, determinerebbe per l'Italia un risparmio pari a 100 milioni di euro nei prossimi 10 anni;

un terzo della quota stimata di casi di malattia ischemica è causata da ipercolesterolemia. Livelli elevati di colesterolo, in particolare di colesterolo "cattivo" (LDL) costituiscono uno dei fattori di rischio più importanti, perché favoriscono la formazione delle placche aterosclerotiche e l'indurimento delle arterie, aumentando l'incidenza di eventi coronarici e vascolari maggiori. La riduzione del colesterolo "cattivo" (LDL) è il principale *target* per ridurre gli eventi cardiaci;

l'Istituto superiore di sanità stima che, in Italia, il 21 per cento degli uomini e il 25 per cento delle donne italiane hanno livelli elevati di colesterolemia totale (maggiore di 250 milligrammi al decilitro) e più di un terzo della popolazione nazionale è al limite della soglia di rischio;

il livello di colesterolo totale nel sangue dovrebbe essere inferiore ai 200 milligrammi al decilitro, con un valore del colesterolo "buono" (HDL) maggiore di 40-45 milligrammi al decilitro e quello del colesterolo "cattivo" (LDL) inferiore a 100 milligrammi al decilitro nelle persone ad alto rischio, che non hanno avuto eventi cardiovascolari, e inferiore a 70 milligrammi al decilitro nelle persone a rischio molto alto, che hanno già avuto eventi cardiovascolari;

l'ipercolesterolemia familiare (FH, dall'inglese "Familial Hypercholesterolemia") è una malattia genetica ereditaria, che provoca livelli molto alti di colesterolo LDL nel sangue, a causa di alterazioni genetiche, che ne impediscono un'adeguata rimozione da parte del fegato;

l'ipercolesterolemia familiare è detta eterozigote (HeFH, Heterozygous Familial Hypercholesterolaemia) quando, come nella maggioranza dei casi, la persona colpita ha ereditato un gene alterato da un genitore e un gene normale dall'altro genitore;

nella HeFH non tutti i membri della famiglia sono colpiti: i parenti stretti di un soggetto affetto da HeFH (per esempio fratelli, sorelle, figli) hanno il 50 per cento di probabilità di avere la HeFH;

la HeFH è una delle condizioni genetiche gravi più comuni, e colpisce da 1 persona su 500 fino a 1 persona su 200. In Italia i soggetti affetti da ipercolesterolemia familiare su base genetica sono stimati intorno a 250.000, di cui quasi 25.000 nel Lazio e oltre 10.000 nella sola città di Roma;

si stima che su tutto il territorio nazionale siano circa 22.000 i soggetti sotto i 14 anni affetti da ipercolesterolemia familiare. Questi soggetti, se non diagnosticati precocemente e avviati ad un corretto percorso di cura, restano esposti a livelli elevati di colesterolo LDL per un tempo prolungato. Ne consegue un elevato rischio di eventi cardiovascolari precoci (infarto del miocardio, ischemia del miocardio e *ictus*) già a partire dai 30 anni. Ciò aumenta i costi di gestione per il sistema sanitario enormemente più gravosi rispetto a quelli necessari per la prevenzione;

la HeFH aumenta notevolmente il rischio di eventi cardiovascolari precoce (fino a 20 volte di più rispetto alla popolazione generale non colpita dalla malattia). Negli individui con HeFH, l'età media di sviluppo di una malattia cardiovascolare è bassa, attorno a 50 anni per gli uomini e a 60 anni per le donne;

nel nostro Paese, l'ipercolesterolemia familiare viene diagnostica solo all'1 per cento dei pazienti ipercolesterolemici, mentre in alcune nazioni europee, come l'Olanda, si arriva fino al 70 per cento;

la diagnosi di HeFH si basa sul rilievo di alti livelli di LDL-C e di un quadro clinico caratteristico. Può essere facilitata dall'impiego di un sistema a punteggio ("dutch lipid clinic network score") ed confermata dopo l'accertamento genetico, su un campione di DNA;

il riscontro di un caso di HeFH in una famiglia deve indurre a ricercare precocemente la presenza della malattia anche nei familiari più stretti (*screening* a cascata), con l'obiettivo di trattarli tempestivamente;

la diagnosi precoce è resa difficile dalla limitata rilevazione del colesterolo LDL e dalla scarsa conoscenza e utilizzo del "dutch lipid score", fondamentali per far acquisire al medico e al paziente la consapevolezza e avviare un percorso di cura;

la terapia adeguata, che comprende uno stile di vita corretto e farmaci, che riducono efficacemente i livelli di colesterolo LDL, riduce il rischio associato alla HeFH;

le cliniche e gli istituti specializzati sono pochi e spesso lontani dai comuni di residenza dei pazienti, sui quali, oltre al peso della malattia, gravano continui viaggi per sottoporsi a cure periodiche e spossanti, come ben evidenziato nell'indagine civica sulle criticità assistenziali delle persone con ipercolesterolemia familiare, condotta dal tribunale per i diritti del Malato-Cittadinanzattiva nel 2015;

in alcune Regioni, come la Sicilia, è prevista la compilazione di un piano terapeutico annuale, con grave disagio per i pazienti;

nei Paesi nordeuropei, come ad esempio l'Olanda, viene utilizzato il programma di "*screening* a cascata", permettendo l'identificazione dei tre quarti degli ipercolesterolemici familiari con conseguenti benefici a livello terapeutico per i pazienti e ingenti risparmi per le casse dello Stato, si chiede di sapere:

se i Ministri in indirizzo non intendano opportuno promuovere una campagna di sensibilizzazione sull'ipercolesterolemia familiare, anche attraverso gli ordini professionali dei medici e dei farmacisti, le associazioni di categoria di riferimento, nonché le società scientifiche interessate, in particolare le società dei medici di medicina generale, per promuovere la diagnosi precoce;

se non ritengano prioritario e urgente istituire, in accordo con le Regioni, un registro centrale nazionale basato su un programma di "*screening* a cascata", ovvero effettuare *test* del colesterolo dei parenti più stretti dei soggetti ritenuti a rischio, così come avviene in altri Paesi europei;

quali misure intendano attuare, nel rispetto del federalismo sanitario, per semplificare l'accesso alla diagnosi e alla terapia, anche al fine di garantire risparmi per lo Stato nel medio e lungo periodo.

(3-02408)