



Colesterolo una questione di famiglia

**INDAGINE CIVICA SULLE CRITICITÀ ASSISTENZIALI
DELLE PERSONE CON IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE**



“COLESTEROLO UNA QUESTIONE DI FAMIGLIA”

**INDAGINE CIVICA SULLE CRITICITÀ ASSISTENZIALI DELLE PERSONE CON
IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE**

*A cura di
Maria Teresa Bressi*

INDICE

Premessa	1
Il Colesterolo	3
Stili di vita e prevenzione: la situazione dell'Italia	7
Parte prima	
Capitolo 1. L'Ipercolesterolemia Familiare	15
Capitolo 2. La diagnosi	19
Capitolo 3. Una malattia ancora poco diagnosticata e trattata	23
Parte seconda	
Capitolo 4. L'indagine civica	27
4.1 La costruzione dello strumento di indagine	29
4.2 Il lancio dell'indagine civica: la conferenza stampa "colesterolo una questione di famiglia"	31
4.3 Il campione raggiunto	31
Capitolo 5. I risultati dell'indagine civica	33
5.1 Domande generali	33
5.2 Le dislipidemie e l'ipercolesterolemia familiare	40
5.3 Le difficoltà della persona e della famiglia	52
5.4 La prevenzione	57
5.5 La diagnosi	65

5.6 Il percorso di cura	72
5.7 La gestione ed il monitoraggio della patologia	75
5.8 La terapia	77
5.9 L'umanizzazione	83
Conclusioni	87
Ringraziamenti	95

PREMESSA

In Italia, secondo i dati raccolti tra il 1998 e il 2002 dal Progetto Cuore¹, che misura i fattori di rischio cardiovascolare in campioni di popolazione adulta (uomini e donne di età compresa fra 35 e 74 anni), **il 21% degli uomini e il 23% delle donne è ipercolesterolemico** (ha cioè il valore della colesterolemia totale uguale o superiore a 240 mg/dl, oppure è sotto trattamento specifico), mentre il 37% degli uomini e il 34% delle donne è in una condizione definita border line (colesterolemia totale compresa fra 200 e 239 mg/dl).

Nella popolazione anziana (uomini e donne di età compresa fra 65 e 74 anni), il 24% degli uomini e il 39% delle donne sono ipercolesterolemici; il 36% degli uomini e il 38% delle donne è border line.

Oltre agli anziani, le donne in menopausa (età media 62 anni) costituiscono una classe particolarmente a rischio di ipercolesterolemia: in Italia, il 36% delle donne in menopausa ha il valore della colesterolemia totale uguale o superiore a 240 mg/dl, oppure è sotto trattamento farmacologico specifico, mentre il 38% è in una condizione border line.

Da sempre Cittadinanzattiva attraverso il Tribunale per i diritti del malato ed il Coordinamento nazionale delle Associazioni dei Malati Cronici è impegnata nella tutela dei diritti delle persone che hanno problemi di natura cardiovascolare e cerebrovascolare. Oltre alla consueta attività di informazione, consulenza e

¹Il portale dell'epidemiologia per la sanità pubblica a cura del Centro Nazionale di Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute
Cnamc – Cittadinanzattiva

assistenza offerta gratuitamente ai cittadini attraverso le oltre trecento sedi territoriali del Tribunale per i diritti del malato.

Tra gli esempi più recenti la pubblicazione della guida tascabile **“Mi sta a cuore”**² creata con lo scopo di sensibilizzare i cittadini ad adottare stili di vita salutari; promuovere una maggiore consapevolezza sui principali rischi che possono determinare patologie cardiovascolari e cerebrovascolari; stimolare ad essere attivi nel tutelare la propria salute.

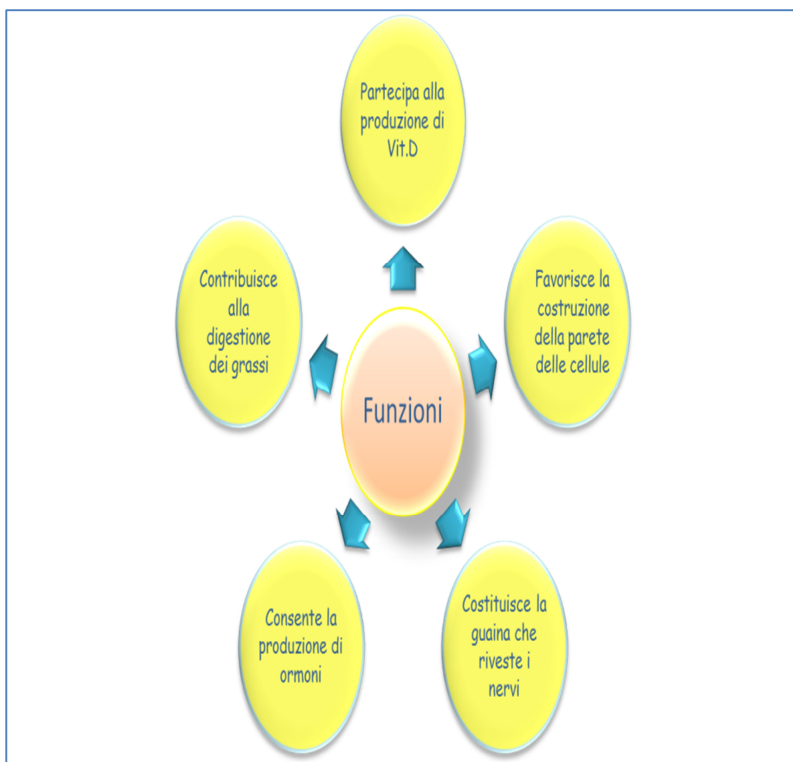
Oltre la guida, Cittadinanzattiva in collaborazione con Federfarma si è fatta promotrice di una **campagna di “Empowerment sulla prevenzione primaria dei rischi cardiovascolari”** con la promozione della guida con il coinvolgimento delle farmacie e iniziative sul territorio nazionale di incontro con i cittadini.

²<http://www.cittadinanzattiva.it/progetti-e-campagne/salute/altro/6779-mi-sta-a-cuore.html>

IL COLESTEROLO

Il colesterolo appartiene alla famiglia dei lipidi o grassi; è una delle componenti della membrana delle cellule ed è presente nel sangue ed in tutti i tessuti.

Il fegato produce la maggior parte di colesterolo presente nell'organismo. La restante parte viene introdotta con la dieta. E' indispensabile per il nostro organismo ed assolve a diverse funzioni.



Il colesterolo non riesce a sciogliersi e circolare nel sangue liberamente ma deve essere trasportato da contenitori speciali detti **Lipoproteine** (LDL, HDL).

Mentre, in quantità fisiologiche, è indispensabile per la costruzione di cellule sane, quando i livelli circolanti sono alti, **costituisce uno dei fattori di rischio maggiori per le malattie cardiache**. Il colesterolo in eccesso, infatti, può causare la formazione di depositi di grasso nei vasi sanguigni, detti anche placche aterosclerotiche, che a loro volta contribuiscono a restringerne il lume, provocando infarto e ictus per ostruzione al passaggio del sangue.

Comunemente si misura il Colesterolo Totale e quello legato alle Lipoproteine LDL e HDL.

Il **colesterolo LDL** è il "colesterolo cattivo", che si attacca facilmente ai vasi sanguigni determinando restrizioni, che sono causa di aterosclerosi.

Vi è una stretta correlazione tra colesterolo totale o LDL ed il rischio di malattie coronariche sia nell'uomo che nella donna.

Generalmente se il colesterolo LDL aumenta del 10%, l'insorgere di malattie coronariche aumenta del 20%. Se sono presenti altri fattori di rischio (es.: fumo, Ipertensione arteriosa, diabete) o vi è un ridotto colesterolo HDL, l'effetto dannoso dell'aumento del colesterolo LDL è ancora più marcato.

Il **colesterolo HDL** è il "colesterolo buono".

Cattura le molecole di colesterolo attaccate alle pareti dei vasi e le riporta al fegato. Non causa aterosclerosi. Vi è una stretta ma inversa relazione tra livello di colesterolo HDL e rischio di aterosclerosi. Una riduzione del colesterolo HDL si associa molto spesso ad un aumento dei trigliceridi.



Colesterolo "Buono" - HDL

Le **HDL** prelevano il colesterolo dalle pareti delle arterie, ostacolando la formazione delle placche aterosclerotiche. Ecco perché il colesterolo **HDL** è comunemente detto "buono".



Colesterolo "Cattivo" - LDL

Le **LDL**, al contrario, depositano il colesterolo in eccesso sulle pareti delle arterie, favorendo così la formazione delle placche. Per questo, il colesterolo **LDL** è definito "cattivo".

Valori desiderabili di colesterolo sono i seguenti³:

colesterolo totale: fino a 200 mg/dl

³Centro Nazionale di Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute <http://www.epicentro.iss.it/problemi/colesterolo/colesterolo.asp>
Cnamc – Cittadinanzattiva

colesterolo LDL: fino a 100 mg/dl

colesterolo HDL: non inferiore a 50 mg/dl

Esiste, inoltre, un **terzo tipo di colesterolo** scoperto nel 1963, ma a tutt'oggi sconosciuto ai più. Si tratta del colesterolo dovuto alla presenza di un'elevata concentrazione della **Lipoproteina (a)** conosciuta anche come "la proteina che affonda" per la sua elevata densità.

I livelli ottimali di Lp(a) secondo la European Atherosclerosis Society dovrebbero essere inferiori a 50 mg/dL, ma ridurne il livello non è cosa semplice, in quanto risulta resistente a dieta ed esercizio fisico. Uno studio pubblicato alla fine del 2009 sul New England Journal of Medicine dimostra che persone con livelli elevati di questa proteina presentano un rischio di infarto raddoppiato rispetto ad altre persone.

La presenza di un eccesso di colesterolo non provoca alcun sintomo. Un esame del sangue è l'unico modo per rilevarne i livelli.

STILI DI VITA E PREVENZIONE: LA SITUAZIONE DELL'ITALIA⁴

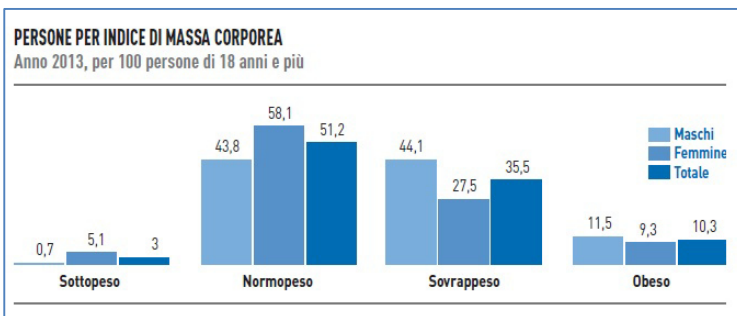
Come più volte ribadito dall'Organizzazione Mondiale della Sanità **gli stili di vita influenzano fortemente lo stato di salute delle popolazioni, condizionando il rischio di contrarre numerose malattie**. Non è perciò indifferente godere di un buono stato di salute psicofisico, soprattutto nella cronicizzazione di molte patologie. Non si fa però abbastanza per prevenire e promuovere corretti stili di vita.

E' dimostrato ad esempio che l'eccesso di peso rappresenta un importante fattore di rischio per l'insorgenza di patologie metaboliche, cardiovascolari e tumorali, ma i dati dell'ISTAT mostrano come **il 45,8% degli italiani con più di 18 anni è in sovrappeso o obeso**.

In particolare gli uomini sono in netto svantaggio, superando il genere femminile in entrambe le categorie (figura 1).

⁴ Bibliografia di riferimento Maria Teresa Bressi (a cura di), Servizio Sanitario: Pubblico Accesso? XIII Rapporto nazionale sulle politiche della cronicità 2014 – Cittadinanzattiva

Figura 1 – Indice di massa corporea per persone di 18 anni e più 2013

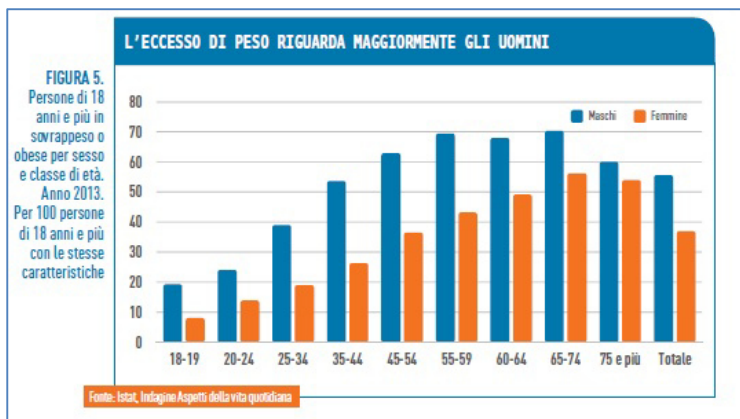


Fonte: Italia in cifre 2014 – ISTAT

La percentuale di uomini sovrappeso o obesi è superiore a quella delle donne in tutte le fasce di età, andandosi a ridurre solo fra i 75 anni e oltre (figura 2), inoltre c'è una prevalenza di individui con eccesso di peso nel Mezzogiorno (49,1%) contro il 40,7% del Nord ed il 43,3% del Centro (figura 9). Le Regioni che sveltano in questa classifica sono la Campania e la Puglia per gli uomini (62,2% per la prima e 60,6% per la seconda nel 2013) e la Basilicata e Campania tra le donne (43,8% e 42,2%).

L'eccesso di peso è più diffuso, sempre secondo i dati ISTAT **fra le persone meno istruite**.

Figura 2 – Persone in sovrappeso o obese di 18 anni e più per sesso e classi di età 2013

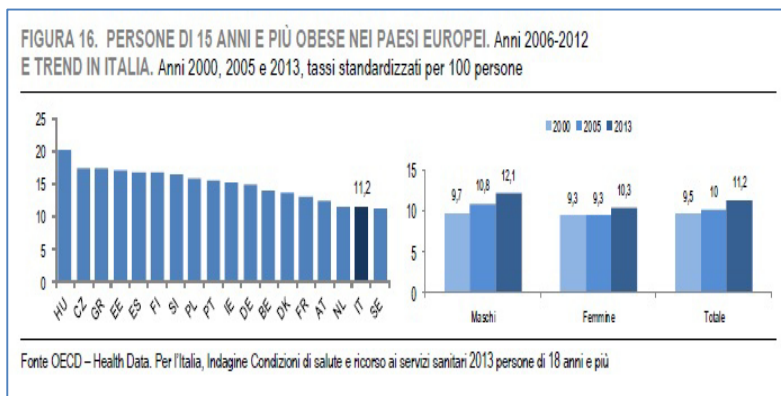


Fonte: Rapporto BES Benessere Equo e Sostenibile in Italia 2013 – ISTAT

L'eccesso ponderale è un problema non solo italiano, ma una vera e propria emergenza mondiale. Nel confronto europeo, ad esempio, l'**Italia** si trova secondo i dati OECD (Organizzazione per la cooperazione e lo sviluppo economico), **al penultimo posto considerando la percentuale di persone obese**, con l'11,2% contro il 20% dell'Ungheria (figura 3).

Ciò che preoccupa di più nel nostro Paese è l'eccesso di peso tra i minori. I dati OECD dicono che **tra il 2011 ed il 2012 è in sovrappeso un bambino su tre tra i 6 ed i 10 anni (35,7%) e nel Sud quasi uno su due (48%)**.

Figura 3 – Persone in sovrappeso o obese nei Paesi Europei – Anni 2006 - 2012



Fonte: Tutela della salute ed accesso alle cure 2013 – ISTAT

All'aumento di peso contribuisce sicuramente la scarsità di attività fisica. Nonostante secondo l'OMS l'inattività fisica rappresenti il quarto fattore di rischio per la mortalità globale, **aumenta in Italia il numero di chi ha uno stile di vita sedentario** (figura 4). Si passa dal 39,6% del 2012 per persone con più di 14 anni, al 41,3% del 2013. Nuovamente **permangono le differenze territoriali**: 55,5% nel Mezzogiorno, 39,8% nel Centro, 31,4% nel Nord.

Le Regioni con la maggiore quota di sedentari sono la Campania e la Sicilia.

A parità di età, inoltre, la sedentarietà è più diffusa tra i meno istruiti.

Figura 4 – Persone di 14 anni e oltre sedentarie per ripartizione geografica – Anni 2005-2013

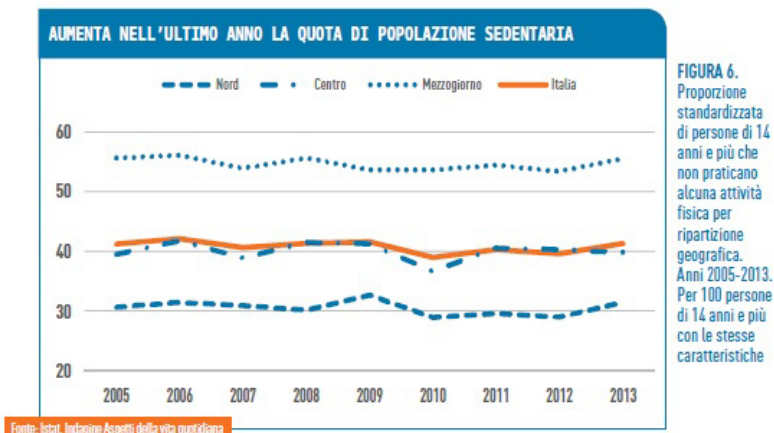


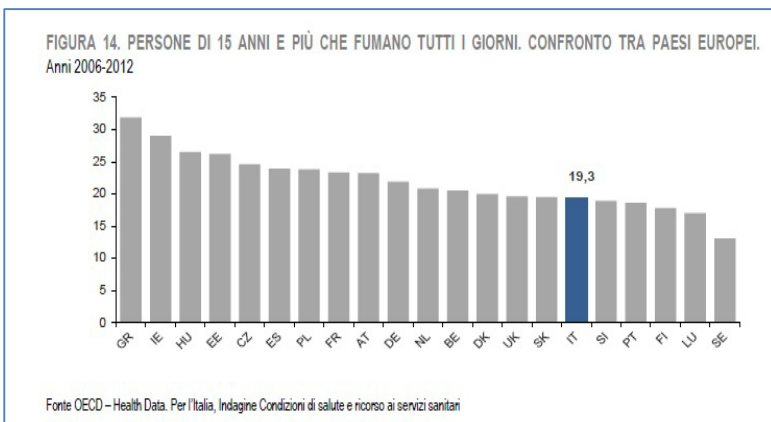
FIGURA 6. Proporzionata standardizzata di persone di 14 anni e più che non praticano alcuna attività fisica per ripartizione geografica. Anni 2005-2013. Per 100 persone di 14 anni e più con le stesse caratteristiche

Fonte: Rapporto BES Benessere Equo e Sostenibile in Italia 2013 – ISTAT

Le cose vanno meglio per quanto riguarda la propensione al fumo. **Nel 2013 continua a diminuire la quota dei fumatori, con un trend al ribasso iniziato dal 2009.**

L'Italia si colloca per altro agli ultimi posti nella classifica europea (figura 5), che ogni anno viene stilata dall'OCSE, rispetto alla prevalenza di fumatori giornalieri (in Italia il 19,3% contro il 31,9% della Grecia).

Figura 5 – Confronto fra Paesi Europei su fumatori più di 15 anni – Anni 2006 - 2012



Fonte: Tutela della salute ed accesso alle cure 2013 – ISTAT

Parte prima

Cnamc – Cittadinanzattiva

Cnamc – Cittadinanzattiva

1. L'IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE

L'ipercolesterolemia familiare è una malattia ereditaria, in cui un'alterazione genetica provoca la formazione di recettori per le LDL malfunzionanti, che non sono cioè in grado di rimuovere il colesterolo LDL dal sangue.

Si distingue in:

Poligenica: la forma più frequente; le cui cause sono multifattoriali: fattori ambientali (dieta ad alto contenuto di grassi saturi/inattività fisica) che agiscono in presenza di fattori genetici predisponenti, con Colesterolo-Totale fino a 400 mg/dl.

Monogenica: difetto genetico a carico del gene che codifica per il recettore per LDL (ridotto o addirittura assente).

La forma MONOGENICA a sua volta si distingue in:

Eterozigote: è la forma più comune che si stima colpisca nel mondo tra i 14 e i 34 milioni di persone, mentre in Italia potrebbero esserne affette circa 250.000 persone e vuol dire che la persona ha ereditato un allele difettoso per il gene del recettore delle LDL da uno dei genitori ed un allele normale dall'altro genitore. È anche la forma meno grave, con Colesterolo Totale da 300 a 500 mg/dl.

Può essere asintomatica e la diagnosi può quindi essere casuale. In alcuni casi, e comunque solo in fase adulta, possono comparire xantomi, xantelasmi e arco corneale.

Omozigote: è la forma più rara che coinvolge nel mondo circa una persona su un milione e vuol dire che la persona ha ereditato il gene difettoso per il recettore delle LDL da entrambi i genitori.

Si riscontrano valori di Colesterolo Totale da 550 a 1000 mg/dl. I soggetti omozigoti sono quindi completamente privi di recettori funzionanti e ad oggi, non esiste alcun trattamento, dietetico o farmacologico, che da solo o combinato, sia in grado di ridurre efficacemente il colesterolo estremamente elevato che è presente in questi soggetti.

In questi casi si rende quindi necessario ricorrere ad una rimozione meccanica dal sangue del colesterolo LDL, utilizzando una metodica simile alla dialisi, chiamata LDL-afesi. È associata a CHD (malattia coronarica) in giovane età.

L'ipercolesterolemia familiare è uno dei principali fattori di rischio cardiovascolare⁵. Inoltre, i soggetti con ipercolesterolemia familiare eterozigote hanno il 50% di possibilità di trasmettere la malattia ai propri figli.

La presenza di elevati valori di colesterolo LDL contribuisce all'instaurarsi di un processo di alterazione delle pareti dei vasi, noto come aterosclerosi, che a sua volta è strettamente correlato all'insorgenza di gravi malattie cardio e cerebro vascolari.

L'aterosclerosi si manifesta inizialmente con la formazione di cellule ricche di colesterolo all'interno della parete dei vasi sanguigni.

Questo processo causa infiammazione, proliferazione cellulare, ulteriori depositi di colesterolo, formazione di tessuto cicatriziale ed indurimento della parete vascolare. Tutto ciò ha come risultato finale la formazione di una cosiddetta «placca».

In particolari circostanze le placche possono andare incontro ad un processo di rottura in seguito al quale si formano degli emboli che possono restringere gravemente i vasi, fino a bloccare completamente il flusso sanguigno. L'arresto del flusso del

⁵Fonte: Che cos'è l'Ipercolesterolemia Familiare Autore: Ilaria CiancaleoniBartoli, 13 Ott 2011 OMAR Osservatorie Malattie rare

sangue comporta un'immediata mancanza di ossigeno dei tessuti colpiti, provocando nell'organo interessato, danni anche molto estesi, che sono alla base di gravi malattie quali ad esempio l'infarto del miocardio o l'ictus cerebrale.

Nei soggetti con ipercolesterolemia familiare, il rischio di malattia cardiovascolare è sensibilmente più alto rispetto ai soggetti normali. Tale rischio aumenta con l'aumentare dei livelli di colesterolo LDL ed è amplificato dalla presenza di ulteriori fattori di rischio, quali ad esempio diabete ed ipertensione.

Con un adeguato controllo della colesterolemia attraverso opportune misure dietetiche e farmacologiche, un corretto stile di vita ed un'opportuna correzione di eventuali altri fattori di rischio, è possibile ridurre sensibilmente il rischio di insorgenza dell'aterosclerosi e conseguentemente la comparsa di malattie cardiovascolari anche gravi.

Cnamc – Cittadinanzattiva

2. LA DIAGNOSI

La diagnosi di ipercolesterolemia familiare può essere fatta clinicamente, sulla base dell'anamnesi personale e familiare del soggetto ed in presenza di alcuni segni clinici che, per quanto non sempre presenti in tutti i soggetti, sono indicativi della patologia.

Quando sospettarla:

Presenza di xantomi: sono un segno certo di ipercolesterolemia; essi sono presenti nell'ipercolesterolemia familiare omozigote (100%), nell'ipercolesterolemia familiare eterozigote (circa il 70%), e più di rado nella poligenica comune e nell'iperlipemia familiare combinata.

Livelli basali di colesterolo totale e/o trigliceridi: già per valori superiori a 250 mg/dl va sospettata una forma familiare, mentre per livelli di trigliceridi superiori a 750 mg/dl o di colesterolo totale superiore a 500 mg/dl, la diagnosi (rispettivamente di ipercolesterolemia familiare omozigote e di deficit familiare di lipoprotein-lipasi epatica o di apo CII) è quasi certa.

Uno o più familiari di I grado con lo stesso problema e/o con cardiovasculopatie precoci (< 55 anni nelle donne e < 65 anni negli uomini).

Esclusione di una forma secondaria: diabete tipo 2, obesità, alcol, ipotiroidismo, farmaci, etc.

I segni clinici visibili i più comuni sono dei rigonfiamenti, detti **xantomi**, presenti sui tendini del tallone e delle mani e dei depositi giallognoli sulla pelle intorno agli occhi (**xantelasmi**). Meno comunemente si può anche osservare un deposito biancastro di colesterolo, chiamato **arco corneale**, a circondare la parte colorata (iride) dell'occhio.



Una volta individuato il sospetto di ipercolesterolemia familiare è possibile arrivare ad una conferma della necessità di approfondimento clinico utilizzando un semplice schema (tabella 1).

Tabella 1 - Algoritmo per la diagnosi presuntiva di ipercolesterolemia familiare eterozigote

STORIA FAMILIARE	PUNTEGGIO
Malattie vascolari e coronariche prematura nei parenti di 1° grado	1
Livelli di colesterolo-Ldl > 95° percentile nei parenti di 1° grado	2
Xantomi e/o arco corneale nei parenti di 1° grado	2
Figli di età < 18 anni con livelli di colesterolo > 95° percentile*	2
STORIA PERSONALE	
Malattie vascolari e coronariche premature	2
Malattie cerebrali o vascolari periferiche premature	1
ESAME FISICO	
Xantoma	6
Arco corneale	2
Risultati di laboratorio	
Colesterolo-LDL > 320 mg/dl	8
Colesterolo-LDL 250-319 mg/dl	5
Colesterolo-LDL 193-249 mg/dl	3
Colesterolo-LDL 155-192 mg/dl	1
<i>Diagnosi clinica di ipercolesterolemia familiare</i>	<i>≥ 4 punti</i>

Fonte: *Dislipidemie familiari: come sospettarle e diagnosticarle* – ALESSANDRO FILIPPI Responsabile Area Cardiovascolare, SIMG; GERARDO MEDEA Responsabile Area Metabolica, SIMG

Una volta posta la diagnosi è sempre necessario accertarsi dello stato cardiovascolare del paziente. Tutti i pazienti con ipercolesterolemia familiare devono essere sottoposti ad alcuni esami diagnostici (tabella 2) che consentono di valutare la

eventuale presenza e la gravità del danno vascolare nei diversi distretti arteriosi. Gli accertamenti di base sono di competenza del MMG che potrà ricorrere a consulenza specialistica in caso di particolari necessità.

Tabella 2 Controllo dello stato cardiovascolare nel paziente con ipercolesterolemia familiare

Tra questi:
• Eco-doppler dei tronchi sovraortici (sempre).
• Elettrocardiogramma a riposo (sempre).
• Elettrocardiogramma da sforzo con cicloergo metro o tappeto rotante in tutti i maschi di età >30 anni ed in tutte le femmine di età >40 anni (sempre).
• ECG dinamico, secondo Holter, per la valutazione della ischemia silente (in casi particolari su indicazione specialistica).
• Scintigrafia miocardica da sforzo o con stress farmacologico (in casi particolari su indicazione specialistica).
• Coronarografia (in casi particolari su indicazione specialistica).

Fonte: La nota 13 e la diagnosi delle dislipidemie familiari dal punto di vista della medicina generale ALESSANDRO FILIPPI Responsabile Area Cardiovascolare Società Italiana di Medicina Generale

3. UNA MALATTIA ANCORA POCO DIAGNOSTICATA E TRATTATA

In Italia si stima che abbiano un elevato livello di colesterolo 12 milioni di cittadini (circa 1 su 5) di questi circa **250 mila convivono con livelli elevati o elevatissimi di colesterolo LDL**, non a causa di un'alimentazione disordinata e ricca di grassi, ma a causa della sua origine genetica caratterizzata dall'incapacità dell'organismo di eliminare efficacemente dal sangue il colesterolo LDL.

L'ipercolesterolemia non dà sintomi e pertanto viene comunemente sottovalutata e ritenuta un fattore di rischio cardiovascolare meno pericoloso di altri. In realtà, il colesterolo alto, specie nei giovani, pesa circa il doppio rispetto all'ipertensione arteriosa nella valutazione del rischio cardiovascolare globale, cioè sulla possibilità che si verifichi un infarto o un evento cardiovascolare.

Nonostante questi numeri, l'ipercolesterolemia familiare resta ancora poco conosciuta, sottodiagnosticata e sottotrattata, tanto che **si stima che appena l'1% dei pazienti abbia ricevuto una diagnosi corretta**.⁶

In Italia non viene effettuata una vera prevenzione dell'ipercolesterolemia familiare come dimostrano i dati della Società Italiana per lo Studio dell'Aterosclerosi (SISA). Infatti, mentre in **Olanda** si arriva al **71% delle diagnosi**, in **Norvegia** al **43%**, in Italia è inferiore al 1%.

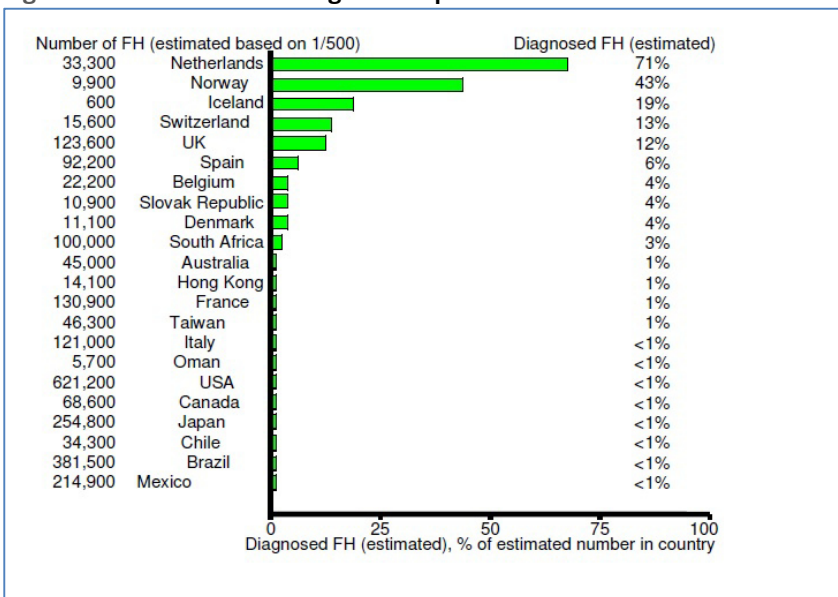
⁶Alberico L. Catapano, del Dipartimento di Scienze Farmacologiche e Biomolecolari dell'Università di Milano e presidente dell'European atherosclerosis society

Cnamc – Cittadinanzattiva

In Olanda si è riusciti a raggiungere una percentuale così elevata di diagnosi estendendo l'esame di screening ai familiari dei soggetti già diagnosticati.

In Italia non esiste questa prassi, ovvero sottoporre i familiari di soggetti diagnosticati ad uno screening, se non nei centri specialistici, ma sono pochi i pazienti che raggiungono un centro specialistico.

Figura 6 - La stima delle diagnosi di Ipercolesterolemia familiare



Fonte: *Linee guida cliniche per la prevenzione della cardiopatia ischemica nella ipercolesterolemia familiare: una patologia sotto-diagnosticata e sotto-trattata* – SISA Società italiana per lo studio dell'aterosclerosi 2001

Parte seconda

Cnamc – Cittadinanzattiva

Cnamc – Cittadinanzattiva

4. L'INDAGINE CIVICA

In tutto il mondo, le malattie cardiovascolari rappresentano la prima causa di morte e la quinta causa di malattia. In Italia ogni anno, 240 mila persone muoiono per malattie cardiovascolari⁷. Stili di vita scorretti, patologie correlate e fattori genetici rappresentano le premesse, spesso in assenza di sintomi almeno nella prima fase della malattia vera e propria, per problemi cardiovascolari.

I fattori di rischio di aterosclerosi sono molteplici, e soprattutto sono ormai stati identificati con precisione e su molti di questi si può intervenire con una corretta prevenzione.

Fumo.

La nicotina accelera il battito cardiaco. Il monossido di carbonio diminuisce la quantità di ossigeno presente nel sangue e favorisce lo sviluppo dell'aterosclerosi.

Pressione arteriosa.

Una pressione arteriosa elevata costringe il cuore a un superlavoro e accelera la formazione di aterosclerosi nelle pareti delle arterie.

Colesterolemia totale.

Il colesterolo, una sostanza normalmente presente nell'organismo, può trovarsi in quantità eccessive nel sangue. Maggiore è la sua quantità, più alto è il rischio che si depositi nelle pareti delle arterie.

HDL-colesterolemia.

La HDL-colesterolemia è una lipoproteina utile per rimuovere la colesterolemia in eccesso. Minore è la sua quantità, maggiore è il rischio cardiovascolare.

⁷ A.N.M.C.O. Associazione Nazionale Medici Cardiologi Ospedalieri -
Campagna Nazionale "per il Tuo cuore" 2015

Diabete.

Se non correttamente controllato, favorisce l'aterosclerosi.

Non tutti i fattori di rischio, tuttavia, sono sotto il nostro controllo. Per quanto riguarda l'elevato livello di colesterolo si stima che circa **250 mila cittadini italiani convivono con livelli elevati o elevatissimi di colesterolo LDL**, non a causa di un'alimentazione disordinata e ricca di grassi, ma a causa della sua origine genetica caratterizzata dall'incapacità dell'organismo di eliminare efficacemente dal sangue il colesterolo LDL.

L'ipercolesterolemia non dà sintomi e pertanto viene comunemente sottovalutata e ritenuta un fattore di rischio cardiovascolare meno pericoloso di altri. In realtà, il colesterolo alto, specie nei giovani, pesa circa il doppio rispetto all'ipertensione arteriosa nella valutazione del rischio cardiovascolare globale, cioè sulla possibilità che si verifichi un infarto o un evento cardiovascolare.

Ciò nonostante **si stima che meno dell'1% dei pazienti giunge ad una diagnosi corretta**, a fronte di Paesi quali l'Olanda in cui le diagnosi raggiungono il 71% dei pazienti.

Per questo, Cittadinanzattiva, attraverso il Tribunale per i diritti del malato e il Coordinamento nazionale delle Associazioni di Malati cronici, ha deciso di promuovere una rilevazione civica per rilevare la consapevolezza dei cittadini rispetto la patologia ed i suoi rischi e per capire, rispetto alle persone affette da ipercolesterolemia familiare quale sia il livello di qualità delle cure e le criticità nella gestione della patologia.

Con il supporto di un panel di esperti è stato, quindi, messo a punto uno strumento di rilevazione ad hoc, al fine di rilevare la

conoscenza dei cittadini su temi quali il colesterolo: buono, cattivo e del terzo tipo, sulla prevenzione, sulle difficoltà che affrontano le persone affette dalla patologia e le loro famiglie, sulle difficoltà nelle cure, dalla diagnosi, alla terapia, alla presa in carico.

4.1 La costruzione dello strumento di indagine

Dopo un attento studio sulle informazioni esistenti, considerando i diversi punti di vista istituzionali, scientifici, economici, Cittadinanzattiva ha promosso una discussione aperta sulla tematica, nei confronti delle Associazioni di pazienti affetti da ipercolesterolemia familiare o con patologie affini per incidenza del rischio cardiovascolare e con le principali Società Scientifiche che, a vario titolo, si occupano di dislipidemie.

Il **23 aprile 2015** presso la sede di Cittadinanzattiva nazionale, si sono tenuti due tavoli di lavoro di cui uno tecnico-scientifico ed uno rivolto alle Associazioni di pazienti

Al **tavolo tecnico-scientifico**, hanno partecipato rappresentanti di: **AMD** – Associazione Medici Diabetologi; **FADOI** – Federazione delle Associazioni Dirigenti Ospedalieri Internisti; **GICR** – Gruppo Italiano di Cardiologia Riabilitativa; **GISE** – Società Italiana di Cardiologia Invasiva; **SID** – Società Italiana di Diabetologia; **SIMEU** – Società Italiana di Medicina di Emergenza Urgenza; **SIMG** – Società Italiana di Medicina Generale; **SIP** – Società Italiana di Pediatria; **SIPREC** – Società Italiana per la Prevenzione Cardiovascolare; **SISA** – Società italiana per lo Studio dell'Aterosclerosi

Al **tavolo rivolto alle Associazioni di pazienti** hanno partecipato rappresentanti di: **AIDE** – Associazione Italiana Dislipidemie Ereditarie; **A.L.I.Ce. Italia**– Associazione per la Lotta all'Ictus

Cerebrale; **ANIF** – Associazione Nazionale Ipercolesterolemia familiare; **CIDO** – Comitato Italiano per i diritti delle persone affette da obesità e disturbi alimentari; **CONACUORE** – Coordinamento Nazionale delle Associazioni del Cuore; **FAND** – Associazione Italiana Diabetici.

Sulla base di una traccia preparata da Cittadinanzattiva è stato prima discusso e poi emendato uno strumento di indagine composto da:

46 DOMANDE

8 SEZIONI

1. *DOMANDE GENERALI*
2. *LE DISLIPIDEMIE E L'IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE*
3. *LE DIFFICOLTÀ DELLA PERSONA E DELLA FAMIGLIA*
4. *PREVENZIONE*
5. *DIAGNOSI*
6. *IL PERCORSO DI CURA*
7. *LA TERAPIA*
8. *UMANIZZAZIONE*

4.2 Il lancio della indagine civica: la conferenza stampa “colesterolo una questione di famiglia”

Il **7 maggio 2015** viene ufficialmente lanciata l'indagine online in una Conferenza Stampa dal titolo **“Colesterolo, una questione di famiglia”** presso la Sala Caduti di Nassiriya del Senato della Repubblica nella quale sono intervenuti Franco Salvini, Presidente dell'Associazione Italiana Dislipidemie Ereditarie AIDE; l'onorevole Federico Gelli, XII Commissione Affari Sociali - Camera dei Deputati; l'onorevole Andrea Mandelli, V Commissione Bilancio, Senato della Repubblica; il professore Marcello Arca, Presidente della Società Italiana per lo Studio dell'Aterosclerosi, SISA ed il dottor Andrea Bartuli, della Società Italiana di Pediatria, SIP.

4.3 Il campione raggiunto

Una volta messo a punto lo strumento di indagine, ovvero un questionario online, è stato reso pubblico il link, con un trattamento dei dati completamente anonimo, nel pieno rispetto della normativa sulla privacy e per cui in nessun modo è possibile risalire all'identità dell'intervistato, è stata avviata l'indagine civica.

Con lo scopo di raggiungere anche un campione di pazienti che non ha dimestichezza con internet, la possibilità di somministrazione dello strumento è stata estesa anche nella modalità della somministrazione diretta alle Società Scientifiche che hanno contribuito alla creazione dello strumento di indagine.

In particolare ringraziamo la **SISA** Società italiana per lo Studio dell'Aterosclerosi per la collaborazione nella raccolta dei questionari nelle seguenti strutture:

- ✓ Il Centro di Riferimento Regionale per la Diagnosi e Terapia dell'Ipercolesterolemia familiare del Policlinico Umberto I diretto dal Dott. Marcello Arca
- ✓ La UOC di Angiologia, dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata - Ospedale Borgo Trento di Verona, diretta dal Prof. Enrico Arosio

La **AMD** Associazione medici e diabetologi per la collaborazione nella raccolta dei questionari nella:

- ✓ UOC di Dietologia-diabetologia e malattie metaboliche dell'Ospedale S. Pertini di Roma diretta dal Dott. Sergio Leotta

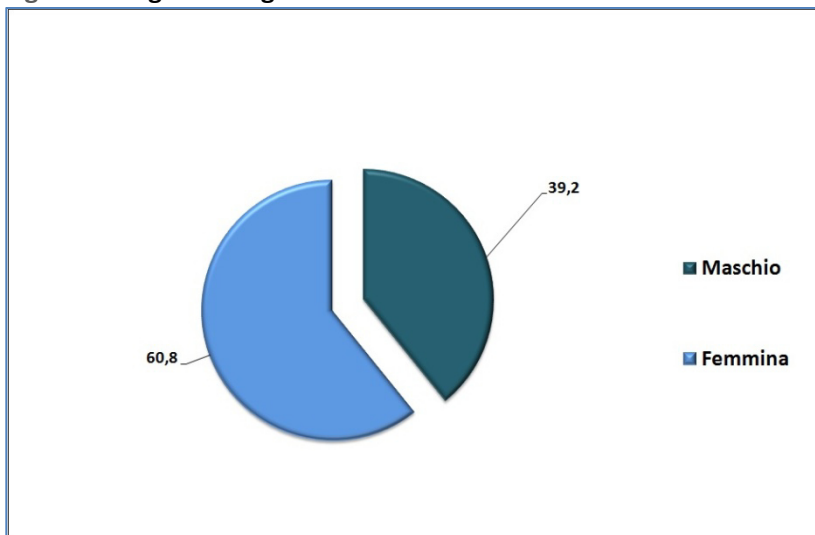
L'indagine è stata condotta da maggio ad ottobre 2015 ed ha raggiunto 2060 contatti. I questionari completati e quindi validi per la rilevazione sono stati 1317.

5 RISULTATI DELLA INDAGINE CIVICA

5.1 Domande generali

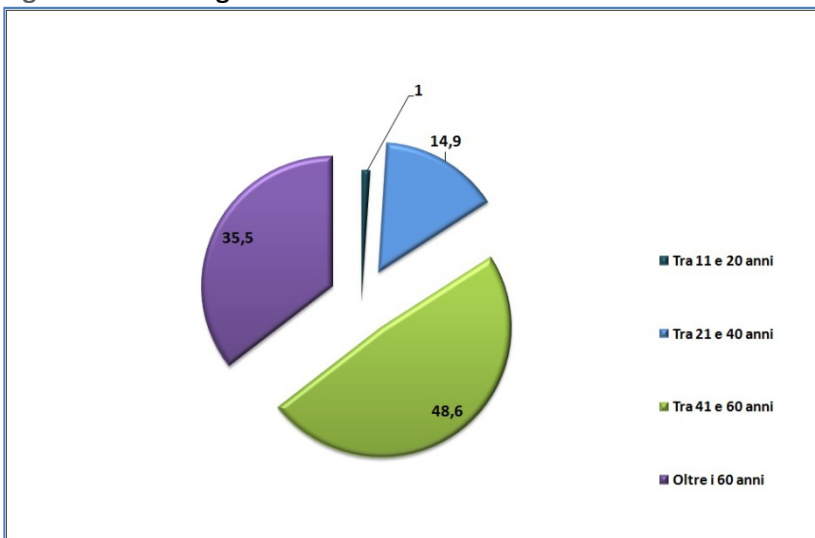
Le persone raggiunte dall'indagine (figura7) sono in prevalenza **donne** 60,8% di età compresa **fra 41 e 60 anni** (figura 8) raggiunte prevalentemente (70,5%) tramite **internet** (tabella 3) La seconda fascia di età più rappresentativa è quella degli **ultrasessantenni** (35,5%).

Figura 7 - Il genere degli intervistati



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare - Cittadinanzattiva

Figura 8 - L'età degli intervistati



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare - Cittadinanzattiva

Tabella 3 - Come ha ricevuto il questionario?

Attraverso internet	70,5%
Tramite Associazione di pazienti e cittadini	15,1%
In Ospedale	3,8%
Altro	3,4%
Stampa	2%

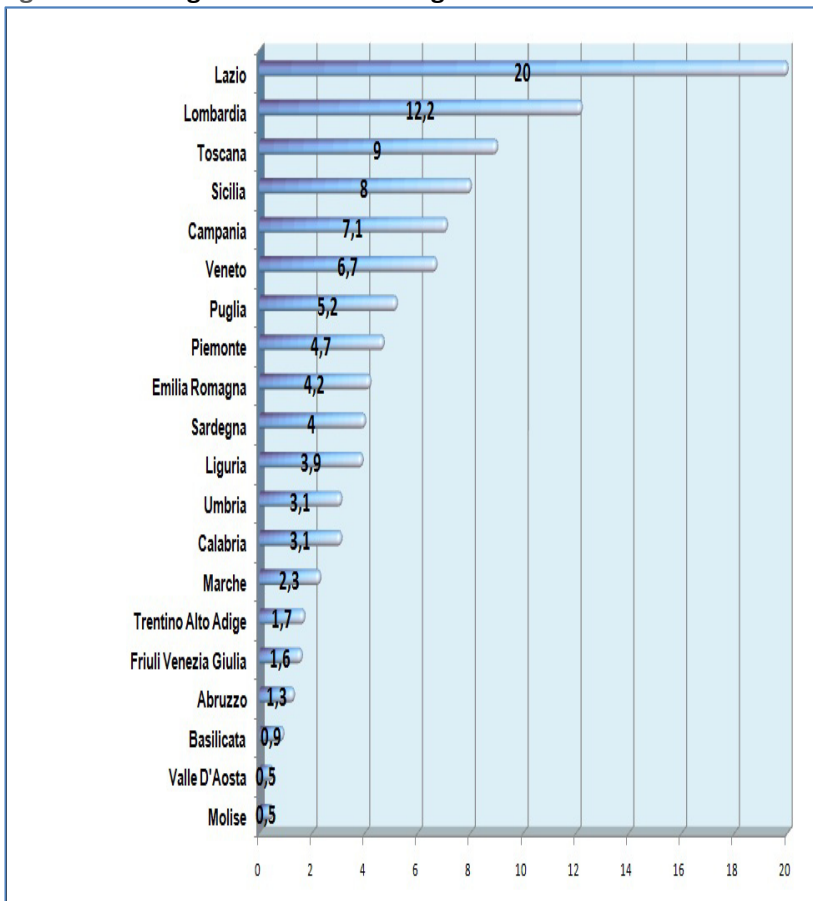
Cnamc – Cittadinanzattiva

Passaparola	2%
In ambulatorio	1,7%
Dal Medico di Medicina Generale	1,5%

Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare - Cittadinanzattiva

Nel campione raggiunto sono rappresentate tutte le Regioni italiane (figura 9). La Regione maggiormente coinvolta è stata il **Lazio** (20%) seguita dalla **Lombardia** (12,2%), la **Toscana** (9%) e la **Sicilia** (8%). È significativo, inoltre, che il questionario dia così uno spaccato, nelle Regioni maggiormente rappresentate, delle differenze tra Nord, Centro e Sud Italia.

Figura 9 - La Regione di residenza degli intervistati

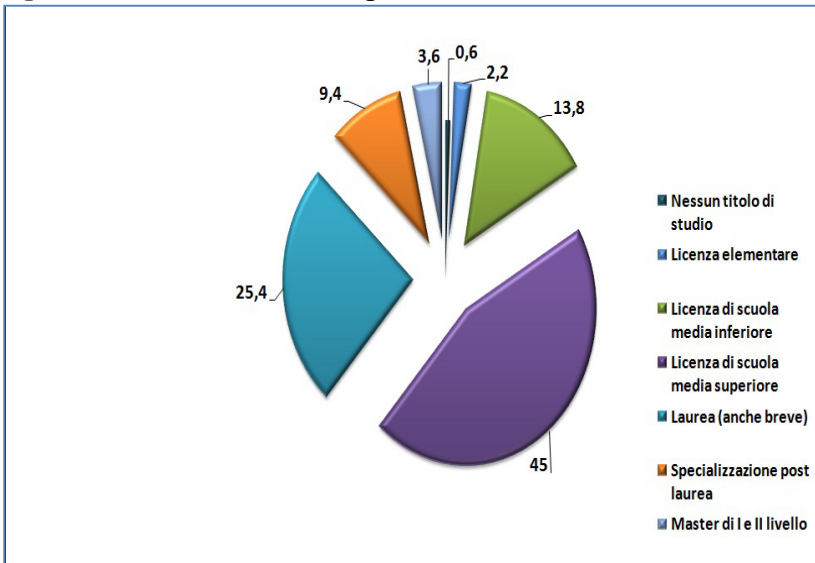


Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare - Cittadinanzattiva

La maggioranza, complessivamente più dell'80%, ha un grado di istruzione medio alto (figura 10): il **45% ha un diploma di scuola media superiore** ed il **25,4% una laurea**. Il 13,8% degli

intervistati ha un diploma di scuola media inferiore e solo lo 0,6% non ha alcun titolo di studio.

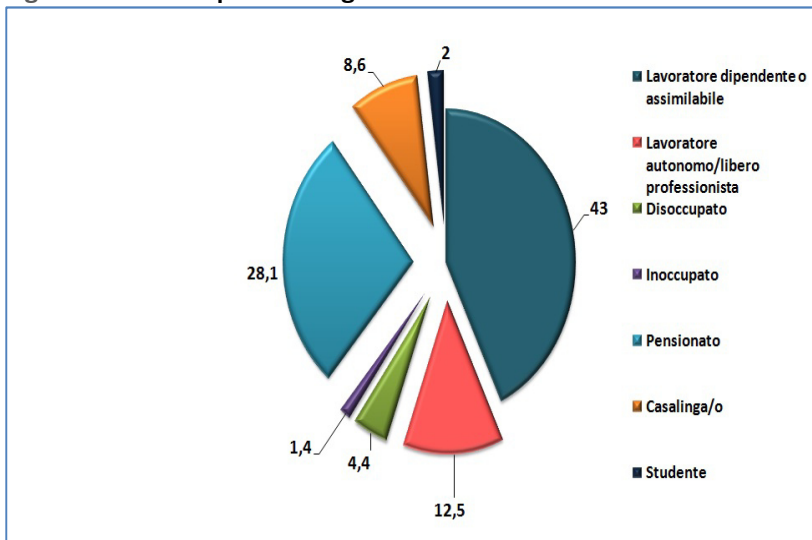
Figura 10 - Il titolo di studio degli intervistati



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare - Cittadinanzattiva

Si tratta perlopiù (figura 11) di **lavoratori dipendenti** (43%) subito seguiti, considerata la seconda fascia di età più rappresentata, ovvero gli over 60, dai **pensionati** (28,1%). Seguono poi i **lavoratori autonomo/liberi professionisti** (12,5%) e le **casalinghe/i** (8,6%).

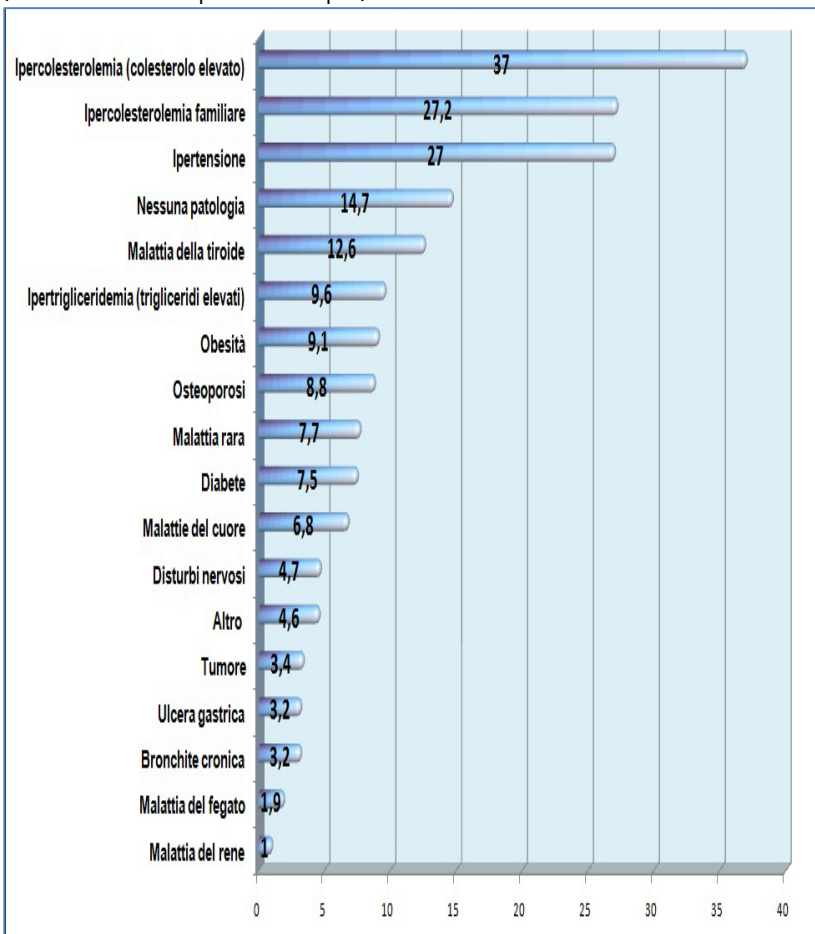
Figura 11 - L'occupazione degli intervistati



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare - Cittadinanzattiva

Complessivamente (figura12) **oltre la metà dei soggetti** coinvolti nell'indagine (64,2%) **ha problemi di colesterolo elevato**, e **circa uno su tre (27,2%) soffre di ipercolesterolemia familiare**. Segue il 27% che soffre di **ipertensione**, che sappiamo essere uno dei principali fattori di rischio nella possibile insorgenza di malattie cardiovascolari. Inoltre, fra le dieci patologie maggiormente rappresentate nell'indagine, possiamo individuare l'**ipertrigliceridemia** (9,6%) e l'**obesità** (9,6%), quali altre patologie altamente influenzate dallo stile di vita.

Figura 12 - La patologia/disturbo o patologie/disturbi da cui è affetto (domanda con risposta multipla)



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare - Cittadinanzattiva

5.2 Le dislipidemie e l'ipercolesterolemia familiare

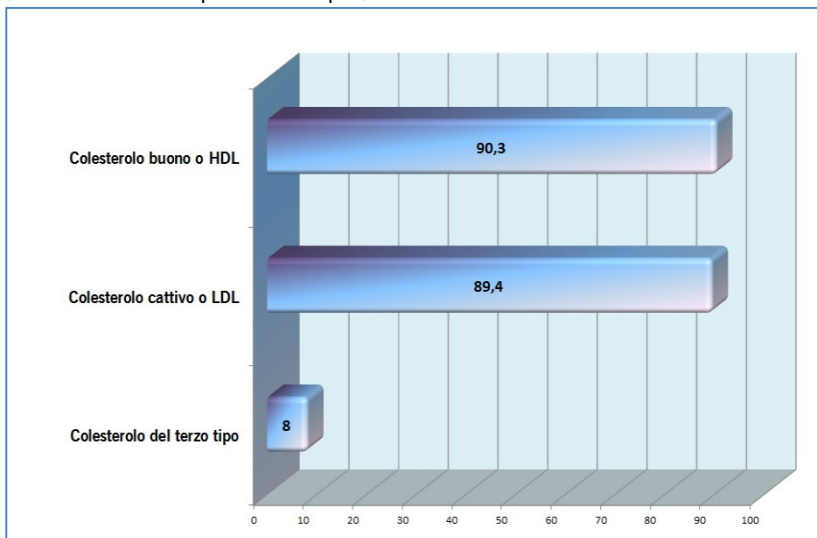
Esiste da parte dei soggetti intervistati (figura 13), che ricordiamo hanno un medio/elevato grado di istruzione e soffrono in gran parte di patologie legate ad un cattivo metabolismo dei grassi nel sangue, una ottima conoscenza del così detto **colesterolo buono o HDL** (90,3%) e del così detto **colesterolo cattivo o LDL** (89,4%).

Dato confermato per altro dalla frequenza relativa al controllo del valore di colesterolo nel sangue, che risale per il **38,6%** agli **ultimi tre mesi** (tabella 4).

Bassissima, invece, è la percentuale di coloro i quali conoscono il **colesterolo del terzo tipo** (8%) ovvero del colesterolo dovuto alla presenza di un'elevata presenza della Lipoproteina (a) (figura 14).

Figura 13 - Il colesterolo è una sostanza necessaria al nostro organismo. Talvolta la sua concentrazione aumenta nel sangue e ciò può provocare delle complicazioni come l'infarto acuto del miocardio. Quanti tipi di colesterolo esistono secondo lei?

(domanda con risposta multipla)



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare - Cittadinanzattiva

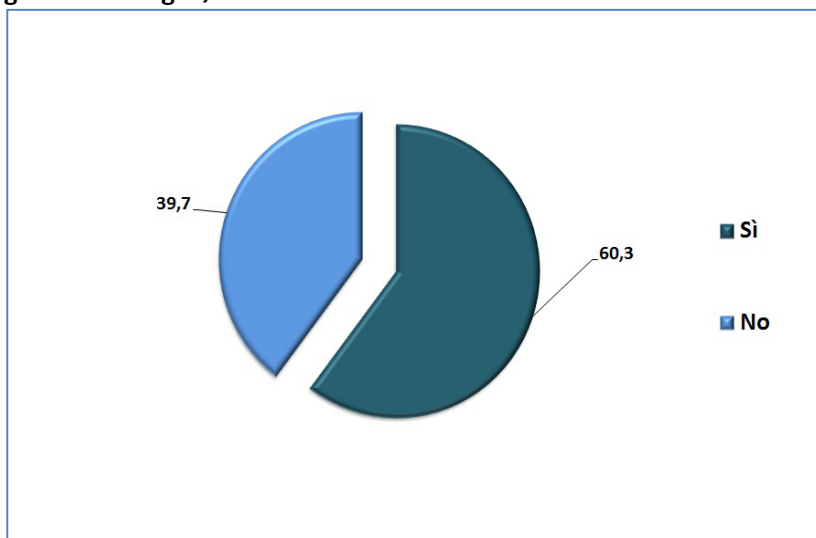
Tabella 4 - Quando è stata l'ultima volta che ha misurato il valore del Colesterolo nel sangue?

Negli ultimi 3 mesi	38,6%
Negli ultimi 6 mesi	23,7%
Nell'ultimo anno	19%
Negli ultimi 2 anni	9,4%

Non ricordo	4,2%
Negli ultimi 5 anni	3,3%
Altro	1,8%

Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare - Cittadinanzattiva

Figura 14 - Ha mai sentito parlare di dislipidemie (alterazione dei grassi nel sangue)?



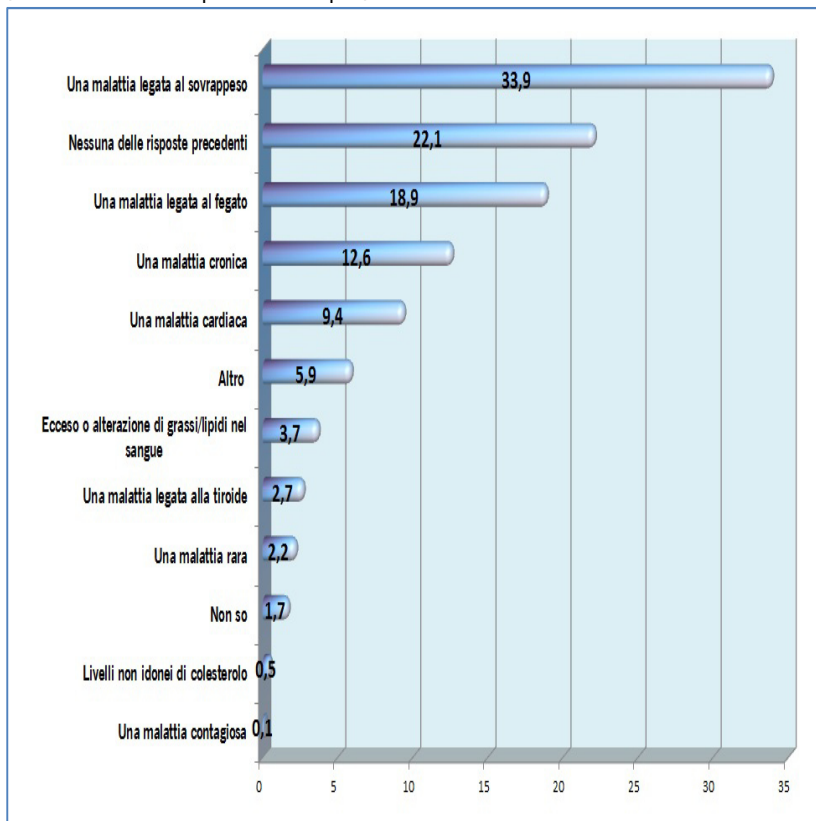
Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare - Cittadinanzattiva

Se il termine colesterolo è piuttosto familiare, un po' meno lo è il termine **dislipidemia** (figura15), ovvero l'eccesso di lipidi nel sangue (colesterolo, lipoproteine a bassa densità, trigliceridi). **Quasi il 40% degli intervistati non ne ha mai sentito parlare.** La

Cnamc – Cittadinanzattiva

maggioranza di chi tenta di dare una risposta pensa si tratti di una **malattia legata al sovrappeso** (33,9%), c'è ancora chi pensa si tratti di una **malattia legata al fegato** (18,9%) o che comunque si tratti di una **malattia cronica** (12,6%). La fotografia che ne danno i soggetti raggiunti dall'indagine è di una malattia legata ad un'alimentazione non corretta, che affatica organi quali il fegato o il cuore e con cui è necessario combattere per tutta la vita.

Figura 15 - Secondo lei la dislipidemia è:
(domanda con risposta multipla)



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare - Cittadinanzattiva

La percentuale di chi ha sentito parlare di **ipercolesterolemia familiare** (tabella 5) è notevolmente più elevata (**82,5%**) sicuramente perché molti degli intervistati affrontano i problemi legati ad un eccesso di colesterolo nel sangue, per cause legate a cattive abitudini di vita, o per cause genetiche, ma sicuramente

anche perché, a quanto sembra, il termine colesterolo è un termine noto ai più.

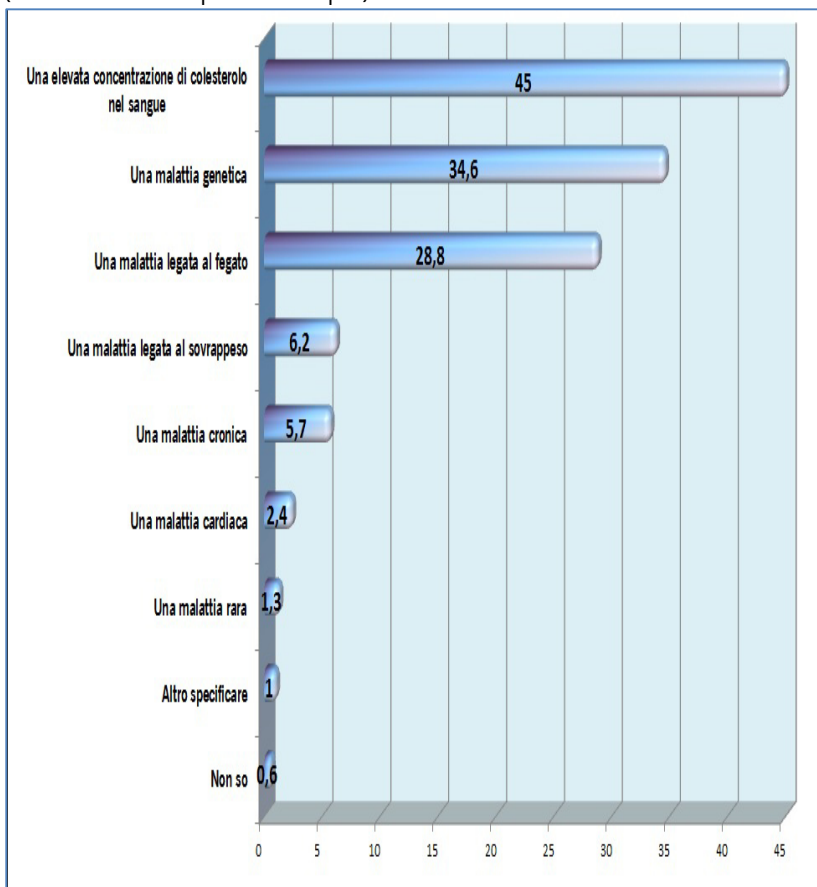
Tabella 5 - Ha mai sentito parlare di ipercolesterolemia familiare?

Sì	82,5%
No	17,5%

Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare - Cittadinanzattiva

Ma se la dislipidemia è per i più una malattia legata al sovrappeso, **l'ipercolesterolemia familiare è individuata come una malattia dovuta alla elevata concentrazione di colesterolo nel sangue (45%)** o come **malattia genetica (34,6%)** spostando quindi un po' il focus dalle cattive abitudini alla natura stessa della patologia (figura 16) .

Figura 16 - Secondo lei l'ipercolesterolemia familiare è :
(domanda con risposta multipla)



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare - Cittadinanzattiva

Non sono molti fortunatamente coloro i quali hanno subito conseguenze come una **malattia ischemica, legate alla eccessiva concentrazione di grassi nel sangue** (tabella 6), si tratta, infatti,

Cnamc – Cittadinanzattiva

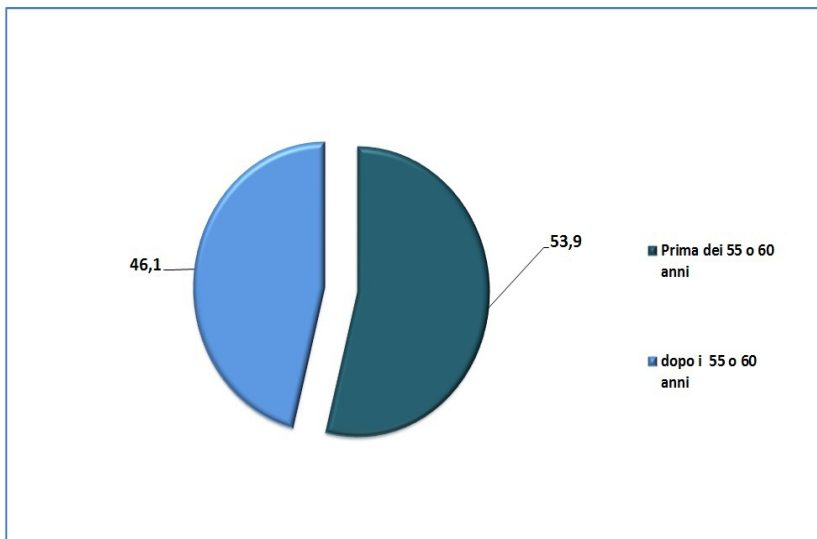
in totale del **5,9%**. Quello che, però, colpisce è che **per uno su due** (figura 17), questo tipo di conseguenze, come l'infarto del miocardio, l'angina del petto, la necessità di intervenire con un'angioplastica o un bypass aorto-coronarico, si presenta in giovane età, **prima dei 55 anni se uomo, o dei 60 anni se donna**. Ci si chiede quanti delle "morti premature" di cui si sente parlare nella cronaca dei quotidiani, non sia dovuta ad una mancanza di prevenzione ed un controllo precoce per questo tipo di patologie.

Tabella 6 - Ha mai sofferto di una malattia ischemica del cuore o ha subito un intervento invasivo a seguito di un evento di questo tipo?
(domanda con risposta multipla)

No nessuna delle precedenti	94,1%
Infarto del miocardio	2,9%
Angioplastica	2,5%
Bypass aorto-coronarico	1,7%
Angina del petto	1,3%

Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare - Cittadinanzattiva

Figura 17 - Se ha sofferto di una malattia ischemica del cuore , l'evento si è manifestato prima dei 55 anni se uomo, o dei 60 anni se donna?

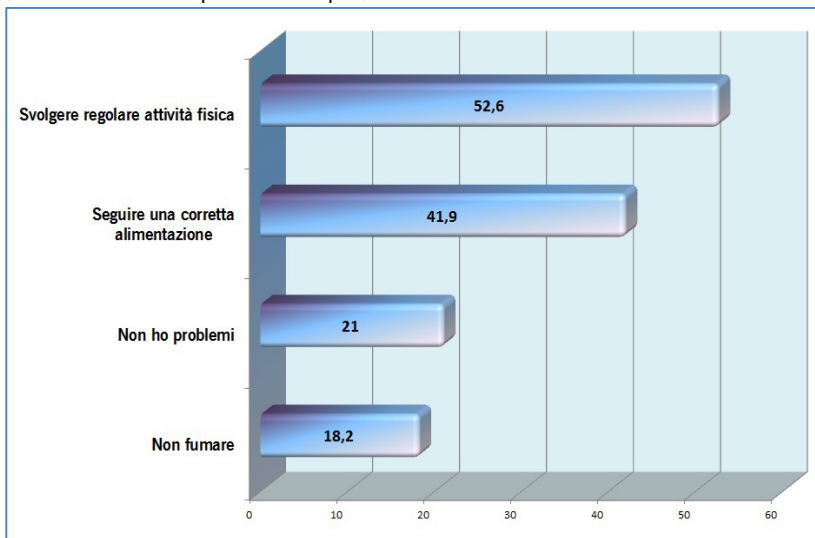


Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare - Cittadinanzattiva

La prevenzione, quindi, può salvare una vita e permette di evitare delle conseguenze gravi come un infarto. Tuttavia, **non è semplice seguire corretti stili di vita** (figura 18). In particolare, risulta particolarmente difficoltoso **svolgere regolarmente una qualche forma di attività fisica**, per uno su due, così come **seguire una corretta alimentazione** (41,9%). Minore (18,2%) è il numero di coloro i quali non riescono a **rinunciare al fumo**.

Figura 18 - Un famoso detto dice che “prevenire è meglio che curare”, ma spesso non è semplice seguire corretti stili di vita. Quali sono gli ambiti nel quale o nei quali ha riscontrato maggiori difficoltà?

(domanda con risposta multipla)



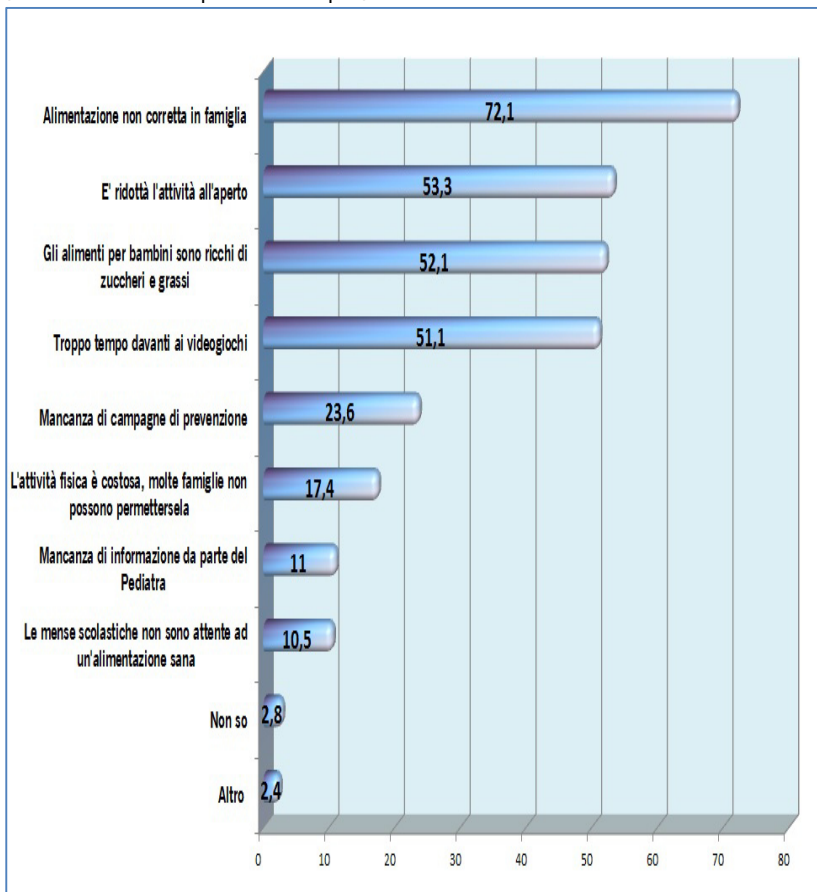
Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare - Cittadinanzattiva

Secondo i dati del Sistema di sorveglianza nazionale Okkio alla Salute, promosso dal ministero della Salute il 20,9% dei bambini nel nostro paese è in sovrappeso e il 9,8 è obeso. Sono soprattutto le abitudini alimentari sbagliate ad influire sull’aumento di peso, come saltare la prima colazione (lo fa l’8% dei bambini); fare una colazione non adeguata, ossia sbilanciata in termini di carboidrati e proteine (31%); o ancora bere bevande zuccherate e/o gassate (41%). Il 25% dei genitori, dichiara, poi, che i propri figli non consumano quotidianamente frutta e/o verdura.

I dati della nostra indagine confermano (figura 19) che esiste una reale difficoltà da parte delle famiglie a seguire una corretta

alimentazione in famiglia (72,1%). Allo stesso tempo, però, ad aumentare il sovrappeso dei bambini è la vita troppo sedentaria, dovuta da un lato alla **ridotta attività all'aperto** (53,3%) e dall'altro allo stare **troppo tempo davanti ai videogiochi** (51,1%). Sono, inoltre, molte **le famiglie che non si possono permettere un'attività fisica a pagamento** (17,4%). L'immagine, quindi, non è per nulla confortante, di bambini che seguono un'alimentazione ricca di grassi, fanno una vita sedentaria e sono privi di stimoli giusti. In questo lo Stato sembra essere il grande assente, non interessandosi né ad una corretta informazione e formazione alla prevenzione, né alla vigilanza sugli alimenti rivolti ai bambini, pieni di zuccheri e grassi, né nell'investire nell'educazione fisica scolastica e nell'offerta di spazi e luoghi, riservati ai più piccoli ed ai ragazzi, in cui effettuare una sana attività fisica.

Figura 19 - I corretti stili di vita si imparano sin dall'infanzia, ma le statistiche ci dicono che è in costante aumento la percentuale di bambini sovrappeso e sedentari. Secondo lei da che cosa dipende?
(domanda con risposta multipla)



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

5.3 Le difficoltà della persona e della famiglia

Numerose sono le difficoltà che incontra chi è affetto da una o più patologie o ancora chi è genitore di un bambino che ha una patologia. Oltre un adulto su due fra gli intervistati dichiara di dover affrontare almeno una criticità (figura 20). Fra queste, quella maggiormente sentita è la difficoltà di **conciliare i tempi della vita lavorativa (l'orario di lavoro) con le esigenze di cura** (22,9%). Come testimoniano molti pazienti, seguire uno stile di vita più salutare, effettuare gli esami e i controlli necessari, richiede un impegno di tempo ed economico che non sempre è possibile sostenere. In molti casi, per effettuare i controlli necessari bisogna fare lunghe attese e prendere giorni di ferie come ci scrive questo cittadino:

“ho scoperto da pochi anni di soffrire di ipercolesterolemia. All'inizio pensavo fosse un fattore transitorio, ma quando smettevo i farmaci si ripresentava puntualmente. Per mancanza di giuste informazioni ho sottovalutato troppo questa patologia e adesso mi ritrovo con le pareti delle vene ispessite dal colesterolo, per cui devo espletare i controlli in modo più frequenti e tutto a pagamento perché con l'ASP i tempi si allungano molto per le prenotazioni e devo usufruire delle ferie perché i tre giorni all'anno previsti dalla normativa per accertamenti non bastano”

In altri casi (18%) il problema è di tipo economico, perché **il carico assistenziale è troppo oneroso**.

Ancora ci scrive accoratamente un cittadino:

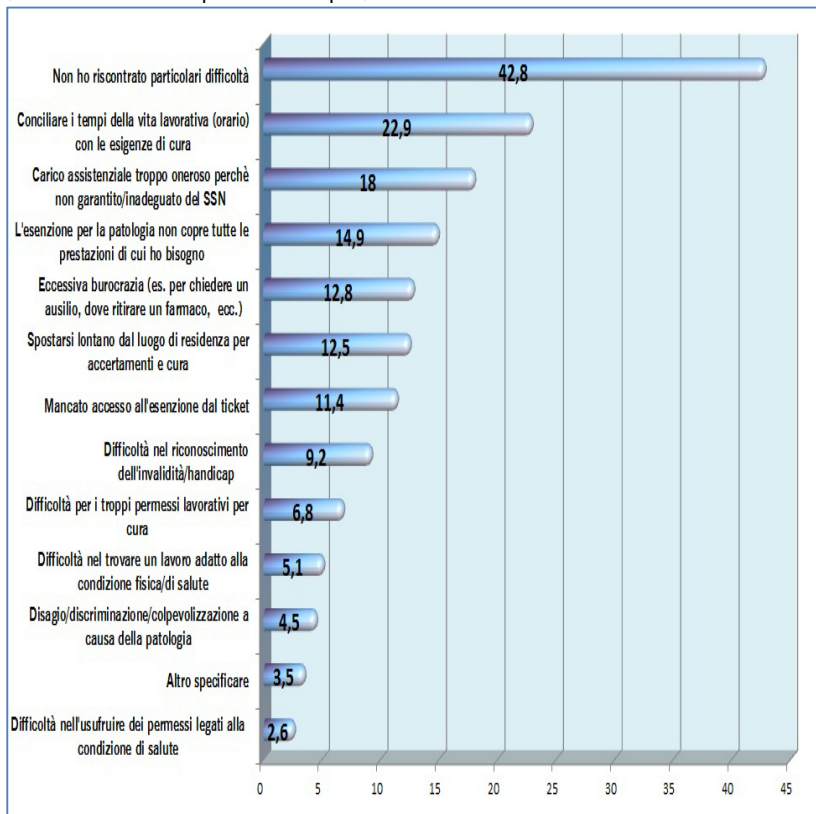
“La prevenzione costa.....in questo periodo di crisi, quando si ha famiglia si evita di fare esami periodici di controllo a meno che si avverte qualche problema. Per ben due volte ho fatto prescrivere dal medico di famiglia in questi ultimi due mesi ma per vari motivi, soprattutto economici, non li ho effettuati.”

Lo Stato non facilita l'accesso alle cure né in termini di tempo e organizzazione, né in termini economici: secondo il 14,9%,

infatti, **il codice di esenzione per patologia non copre tutte le prestazioni**, alle volte, invece, bisogna combattere con una **burocrazia ostile**, per cui tutto diventa più complicato (12,8%).

Figura 20 - In base alla sua esperienza quali sono le principali difficoltà che ha dovuto affrontare nella cura della sua patologia o delle sue patologie?

(domanda con risposta multipla)



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

La mancata copertura delle prestazioni esenti, diventa un problema ancor più sentito per i pazienti più piccoli (tabella 7) viene infatti segnalato dal **12,9%**. Molto probabilmente perché se un adulto è disposto a fare rinunce rispetto al percorso di cura, per un figlio si è disposti anche ad indebitarsi. Non a caso la seconda criticità segnalata come prioritaria è il **carico assistenziale troppo oneroso (11,8%)**. Altro drammatico problema che sono costretti ad affrontare i genitori di un bambino affetto da una o più patologie è la necessità di **spostarsi fuori regione (10,8%)** per la mancanza di centri specializzati per la cura di bambini.

Un'altra difficoltà che viene segnalata dalle famiglie è la difficoltà a far praticare a bambini e ragazzi affetti da patologia **attività fisica perché troppo costosa (9,7%)**. Mancano troppo spesso strutture sportive pubbliche o convenzionate nel quale far praticare sport, soprattutto quando esistono necessità specifiche dovute a forme di disabilità del bambino.

Tabella 7 - In base alla sua esperienza quali sono le principali difficoltà che ha dovuto affrontare nella cura della sua patologia o delle sue patologie di suo figlio/a? (domanda con risposta multipla)

Non ho riscontrato difficoltà	63,8%
L'esenzione per patologia non copre tutte le prestazioni di cui ho bisogno	12,9%
Carico assistenziale troppo oneroso perché non garantito/inadeguato dal SSN (ad esempio riabilitazione, acquisto di farmaci e parafarmaci, attività fisica sportiva, ecc.)	11,8%
Spostarsi fuori regione per accertamenti e cura	10,8%
Eccessiva burocrazia (es. per richiedere un ausilio, per i permessi lavorativi dei genitori, prenotazione visite ed esami, ecc.)	10,8%
Difficoltà nell'attività sportiva perché troppo costosa	9,7%

Mancato accesso all'esenzione dal ticket	9,7%
Difficoltà nella somministrazione di farmaci in ambiente scolastico	7,5%
Difficoltà di relazione con alunni e/o insegnanti a causa della patologia	6,5%
Difficoltà nel riconoscimento dell'invalidità/handicap	6,4%

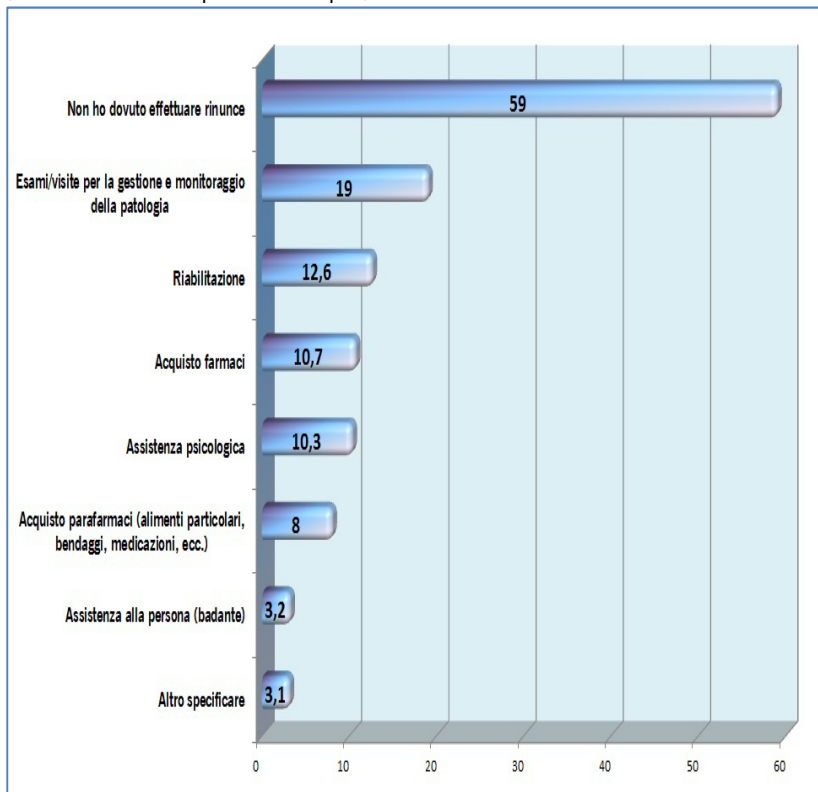
Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Come letto finora, soprattutto dalla testimonianza diretta di chi ogni giorno affronta le difficoltà derivanti dalla propria patologia, **non sempre è possibile affrontare tutte le spese necessarie**, così ben il 40% è costretto, nonostante sforzi e privazioni, a rinunciare ad un aspetto della cura (figura 21). **La prima rinuncia che si fa (19%) è quella degli esami e le viste per la gestione e il monitoraggio della patologia.** Si parla tanto di prevenzione, dell'importanza di un corretto follow up per evitare inutili, se non dannose, complicanze, ma poi non si fa nulla per promuovere la corretta gestione della propria patologia. La seconda voce (12,6%) è la **riabilitazione**, ambito che negli anni è stato oggetto di continui tagli e riduzioni e che risulta eccessivamente costosa per chi fatica ad arrivare a fine mese. Altro ambito sul quale si effettuano rinunce è quello dell'**acquisto dei farmaci** (10,7%) perché a totale carico della persona.

Ancora, rinuncia all'**assistenza psicologica** il 10,3% degli intervistati, sebbene in un ambito come la correzione dello stile di vita, ad esempio, il supporto psicologico risulta fondamentale, come ci scrive un cittadino *“La prevenzione non può funzionare se non vi è anche l'intervento psicoterapeutico. Il solo medico*

non motiva o motiva in maniera inadeguata all'obiettivo. Non si migliorerà mai se non lo si capirà”

Figura 21 - In base alla sua esperienza quali sono gli ambiti di cura ai quali è stato costretto a rinunciare per motivi economici?
(domanda con risposta multipla)



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

5.4 La prevenzione

Gli effetti sulla salute degli stili di vita sono ben noti: secondo l'OMS, in Europa, l'86% dei decessi e il 77% degli anni di vita in buona salute persi sono provocati da patologie croniche (tra cui malattie cardiovascolari, tumori, diabete mellito, malattie respiratorie croniche, disturbi muscolo-scheletrici e dell'apparato gastrointestinale, problemi di salute mentale) che hanno in comune fattori di rischio modificabili⁸. L'OMS ha identificato sette principali fattori di rischio riferiti allo stile di vita e responsabili del 60% della perdita di anni in buona salute in Italia e in Europa: **fumo, ipertensione arteriosa, alcol, eccesso di colesterolo, sovrappeso, scarso consumo di frutta e verdura, inattività fisica.**

Come abbiamo visto sebbene l'Italia si posizioni meglio di altri paesi europei, aumenta complessivamente la percentuale di persone sovrappeso o obese, soprattutto tra i bambini e il numero di persone sedentarie.

Questi due aspetti, così come quello del fumo, risultano maggiormente critici nel Sud ed Isole e fra le fasce di popolazione meno istruite.

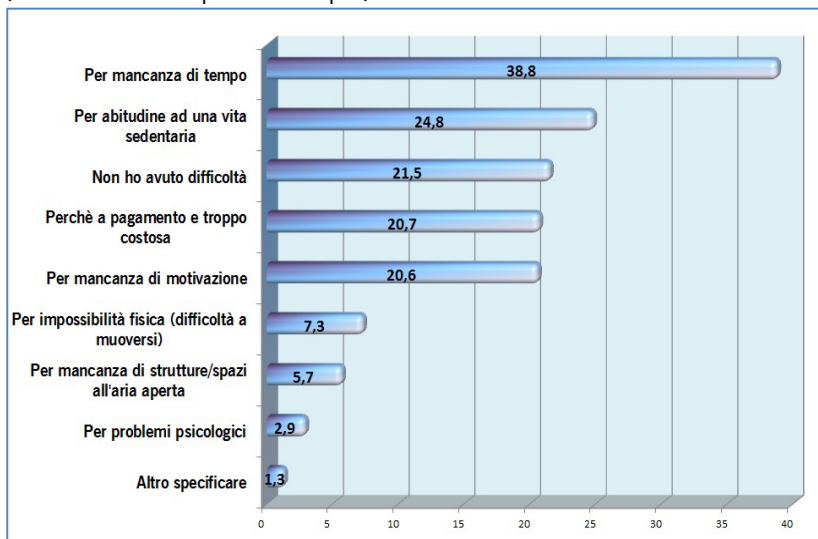
Ma perché è così difficile seguire stili di vita salutari ed insegnarlo ai propri figli? Quello che risponde il campione di soggetti raggiunti dell'indagine (figura 22), che ricordiamo è in maggioranza di media età e ben istruito, è che per quanto riguarda **l'attività fisica** il principale ostacolo è la **mancanza di tempo** (38,8%), subito seguita dall'**abitudine ad una vita sedentaria** (24,8%), ma anche per **difficoltà economiche** (20,7%) o **mancanza di motivazione** (20,6%). Pur nella consapevolezza di quanto questo aspetto sia importante, quindi, manca molto spesso la possibilità, vista la vita frenetica che

⁸ Noncommunicable Diseases Country Profiles 2014– World Health Organization

facciamo e di conseguenza anche la motivazione di intervenire su questo fattore di rischio. In un caso su cinque, invece, il problema è di carattere economico.

Figura 22 Se ha avuto difficoltà nel praticare attività fisica quali sono state le cause?

(domanda con risposta multipla)



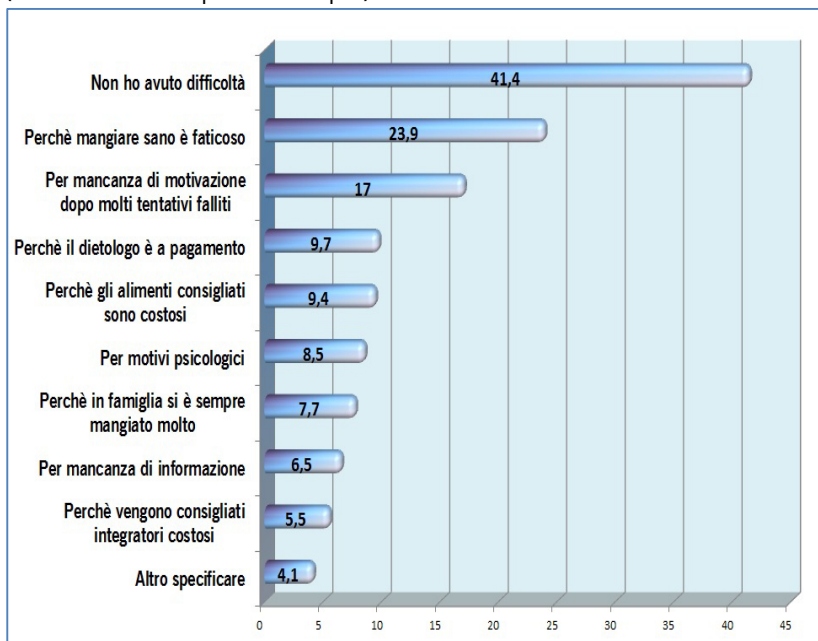
Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Per quanto riguarda la **corretta alimentazione** (figura 23), risulta particolarmente ostica perché **mangiare sano è faticoso** per il 23,9% degli intervistati. Siamo bombardati, sin dall'infanzia, da pubblicità di prodotti ricchi di zuccheri e grassi, ma ben poco si fa invece per contrastare questo "bombardamento mediatico" con campagne di informazione e formazione, sin dalle scuole primarie, per un' alimentazione corretta ed equilibrata.

In molti casi lo scoraggiamento deriva dai **tanti tentativi falliti nel seguire una dieta** (17%), spesso perché essendo quello dietologico un servizio a pagamento, ci si rivolge al fai da te, al consiglio dell'amico o alla dieta presentata come miracolosa dalla rivista di turno. **Il 9,7% dichiara di non seguire una corretta alimentazione per motivi economici, perché il dietologo è a pagamento.** Quello che più stupisce è che un aspetto così importante e preoccupante, vista la percentuale dei bambini in sovrappeso o obesi, sia totalmente demandato alla buona volontà del singolo o della famiglia. Se, infatti, come sottolinea il Ministero della Salute circa 1/3 delle malattie cardiovascolari e dei tumori potrebbero essere evitati grazie a una equilibrata e sana alimentazione, non ci si spiega come esista questo vuoto di informazione, di intervento e di investimento economico da parte dello Stato per aiutare i cittadini.

D'altronde come sottolinea un intervistato gli alimenti consigliati sono costosi (9,4%) *“Oltre ad essere difficile seguire un regime dietetico adatto è anche costoso. Sarebbe bene in questi tempi di crisi avere un aiuto in questo senso: pane pasta uova e carni grasse costano poco e riempiono la pancia, ma sono vietate nelle nostre diete o almeno molto ridotte...”*

Figura 23 - Se ha avuto difficoltà nel seguire una corretta alimentazione a scopo preventivo quali sono state le cause?
(domanda con risposta multipla)

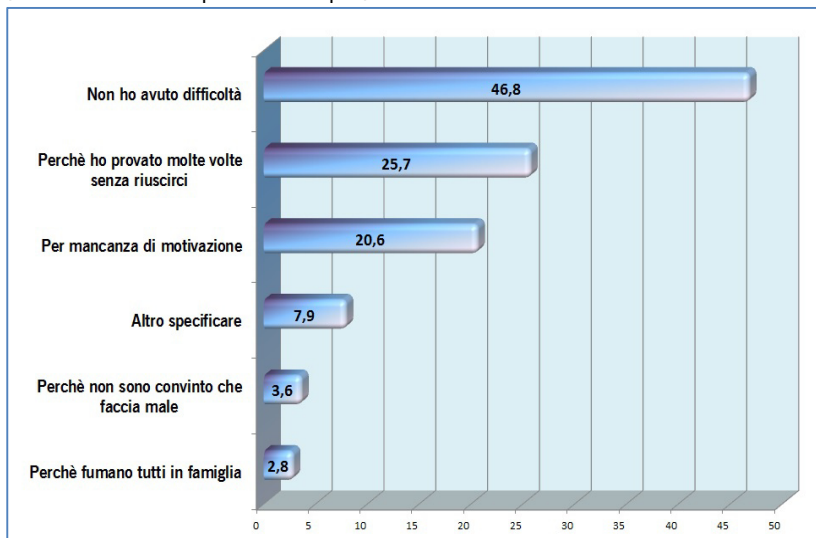


Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Se, come sottolineano anche i dati istituzionali⁹, la **propensione al fumo** sembra un problema meno sentito in l'Italia rispetto ad altri Paesi Europei, resta comunque difficile abbandonare questa cattiva abitudine (figura 24), per i **numerosi tentativi falliti** per il 25,7% degli intervistati, o ancora per **mancanza di motivazione** (20,6%).

⁹ Confronto fra Paesi Europei su fumatori più di 15 anni – Anni 2006 – 2012 - Tutela della salute ed accesso alle cure 2013 – ISTAT
Cnamc – Cittadinanzattiva

Figura 24 - Se ha avuto difficoltà nel seguire una corretta alimentazione a scopo preventivo quali sono state le cause?
(domanda con risposta multipla)



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Se volessimo stilare una classifica degli ambiti più critici nella prevenzione, considerando la percentuale rispetto al totale di coloro che dichiarano di non avere problemi rispetto quel particolare fattore di rischio, possiamo notare come, **se il 46,8% degli intervistati non ha difficoltà con il fumo**, la percentuale scende per chi dichiara di **non avere difficoltà a seguire una corretta alimentazione a 41,4%** e si abbassa notevolmente per chi **non ha difficoltà nel praticare attività fisica 21,5%**.

Si tratta, per di più di persone che effettuano con una certa **frequenza esami del sangue** (tabella 8), **almeno una volta l'anno**

per il 51,7%, se non anche **una volta ogni sei mesi** (32,7%). Solo lo 0,5% esegue il controllo ogni cinque anni e lo 0,2% ogni dieci.

Inoltre, ben **l'81,8% controlla il livello di colesterolo totale** e il **72,7% quello HDL** (tabella 9). La frequenza così elevata dei controlli deriva, quasi sicuramente, dall'alta percentuale di soggetti affetti da ipercolesterolemia, diabete, cardiopatie ed obesità presenti nel campione.

Tabella 8 - Ogni quanto tempo è necessario secondo lei eseguire un esame del sangue?

Una volta l'anno	51,7%
Una volta ogni 6 mesi	32,7%
All'occorrenza	6,8%
Una volta ogni due anni	4,7%
Altro specificare	2,8%
Non so	0,8%
Una volta ogni 5 anni	0,3%
Una volta ogni 10 anni	0,2%

Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Tabella 9 - Nell'esame del sangue quali fra questi parametri le sono stati prescritti recentemente dal Medico di Medicina Generale? (domanda con risposta multipla)

Colesterolo totale	81,8%
Trigliceridi	77,1%
Colesterolo HDL	72,7%
Glicemia	72,1%
Colesterolo LDL	70%
Non ho fatto esami del sangue ultimamente	6,9%
Nessuno di questi	4%
Non ricordo	3,3%
Altro	3,1%

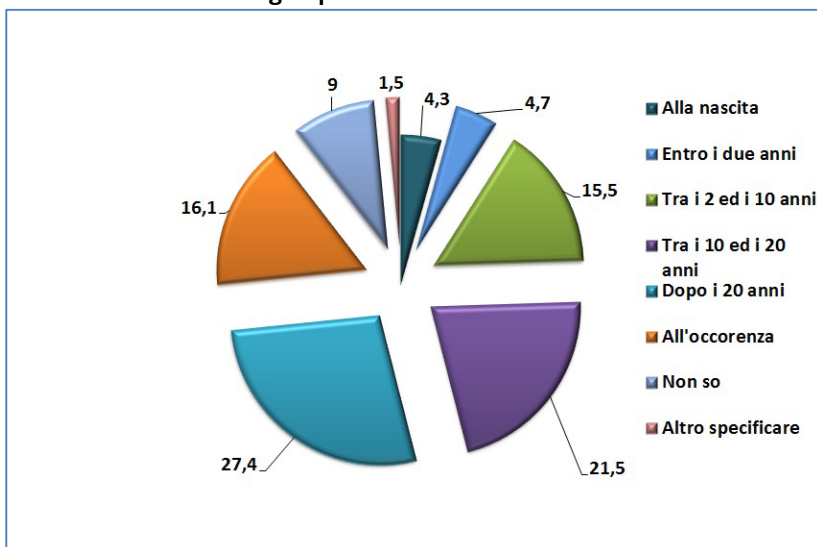
Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Rispetto, invece, a **quando è necessario effettuare per la prima volta un esame del sangue per il colesterolo** (figura 25) i confini si fanno meno netti. **La maggioranza risponde che è necessario farlo dopo i 20 anni** (27,4%) seguita dalla **fascia di età 10-20 anni** (21,5%).

Secondo quanto dichiarato dal professor Andrea Bartuli, SIP, Società Italiana di Pediatria, Responsabile dell'Unità Operativa Complessa di Malattie Rare e Genetica Medica dell'Ospedale

Pediatrico Bambino Gesù di Roma *"In Italia circa 22.000 ragazzi sotto i 14 anni soffrono di ipercolesterolemia familiare. Se non diagnosticata la patologia comporta un elevato rischio di eventi cardiovascolari già a partire dai 30 anni. Per prevenirli basterebbe eseguire a tutti bambini tra i 4 e i 9 anni il dosaggio del colesterolo: in questo modo sarebbe possibile ridurre del 25% gli eventi cardiovascolari in Italia tra 30 anni. Si tratterebbe di un'attività a basso costo ma di grande impatto per la salute dei cittadini"*.

Figura 25 - Secondo lei a quale età è opportuno eseguire per la prima volta un esame del sangue per il colesterolo?



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

5.5 La diagnosi

Addentrandonci in quelle che sono le difficoltà delle persone affette da ipercolesterolemia familiare, come primo punto, troviamo **la diagnosi**. Come abbiamo visto nei capitoli precedenti la percentuale di coloro che probabilmente soffre di questa patologia e giunge alla diagnosi è bassissima, solo l'1% in Italia. Abbiamo chiesto quindi ai pazienti affetti da ipercolesterolemia familiare (il 27% dell'intero campione – tabella 10) quale e come è stato il percorso, dal momento della diagnosi alla reale presa in carico.

Si tratta di un **percorso non semplice**, dominato spesso dalla confusione, come ci testimonia questo paziente *“Occorrerebbe fare prevenzione in età pediatrica. In una famiglia in cui c'è già un genitore con questo tipo di patologie, occorre fare subito controlli mirati su tutti i figli. Nel mio caso siamo giunti ad una conclusione solo perché ero continuamente in amenorrea già 14enne; per questo ci rivolgemmo ad un endocrinologo. L'ipercolesterolemia emerse in quegli anni. Probabilmente ne soffrivo da bambina, essendo in sovrappeso già in tenera età. Ma è stata definita FAMILIARE solo dopo un ricovero ospedaliero. Il monitoraggio periodico non c'è mai stato se non per scelta personale e per responsabilizzazione, non per follow-up. La diagnosi sui miei fratelli di non predisposizione c'è stata, ma per caso, non per un programma specifico.”*

Alla domanda su **come si è arrivati alla diagnosi di ipercolesterolemia familiare** (figura 26), la maggioranza (**40,5%**) risponde di **avere un familiare con la stessa patologia e quindi di essere stato sottoposto ad esami diagnostico**, ma questo non accade, come abbiamo visto, per prassi. Nel 21,7% dei casi è stato il Medico di Medicina Generale ad esprimere il sospetto diagnostico o lo specialista nel 19,7%. Esiste, tuttavia, circa un 30% di intervistati che è arrivato alla diagnosi nei modi più

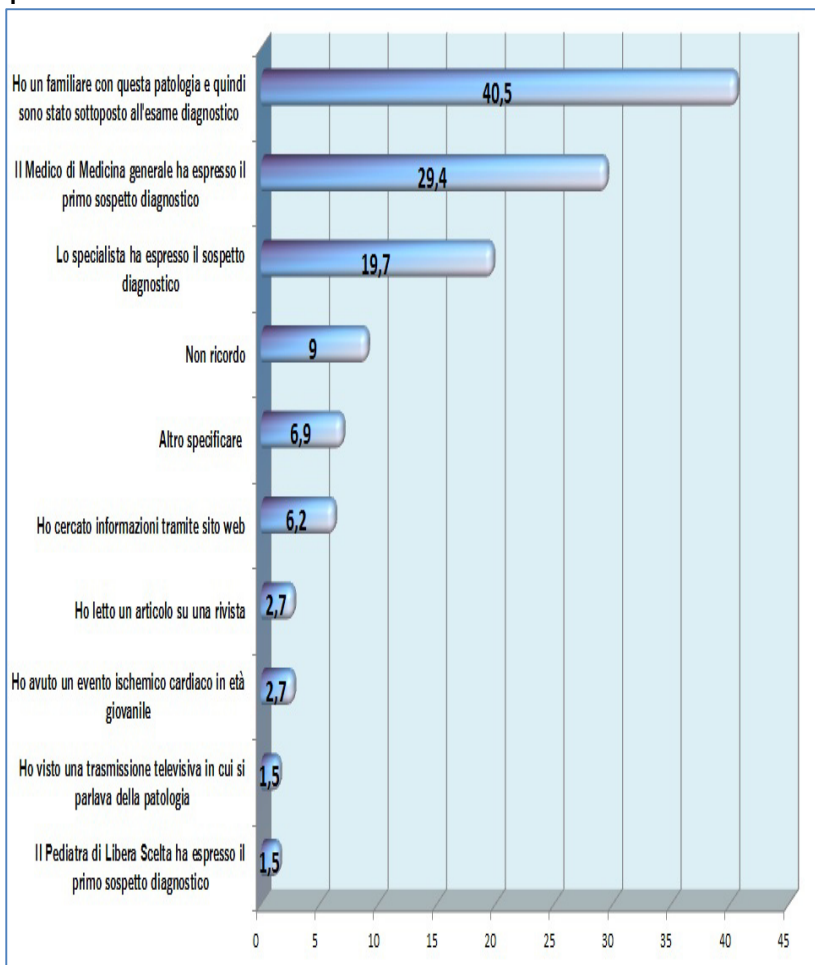
disparati: cercando informazioni sul web (6,9%) ad esempio, o a seguito ad un evento ischemico in età giovanile (2,7%).

Tabella 10 - Ha ricevuto una diagnosi di Ipercolesterolemia familiare?

No	73%
Sì	27%

Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Figura 26 Come si è giunto al sospetto di diagnosi di ipercolesterolemia familiare?



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Se è vero, infatti, che il **62,1%** (tabella 11) afferma che i **familiari sono stati sottoposti ad esami diagnostici**, nel **15%** dei

Cnamc – Cittadinanzattiva

casi i Medici di Medicina Generale non sono consapevoli dell'importanza, essendo una malattia genetica, di estendere l'esame ai consanguinei (15%). Ancora, alle volte sono le persone stesse che avendo poche informazioni sulla propria malattia non sono consapevoli dell'importanza di una diagnosi precoce nei confronti dei propri cari e quindi non si sono posti il problema di un esame allargato (12,8%).

Tabella 11 - Nel caso abbia ricevuto la diagnosi di ipercolesterolemia familiare o altre forme di dislipidemie di origine genetica, i suoi familiari sono stati sottoposti ad esami del sangue per verificare se sono affetti dalla stessa patologia?

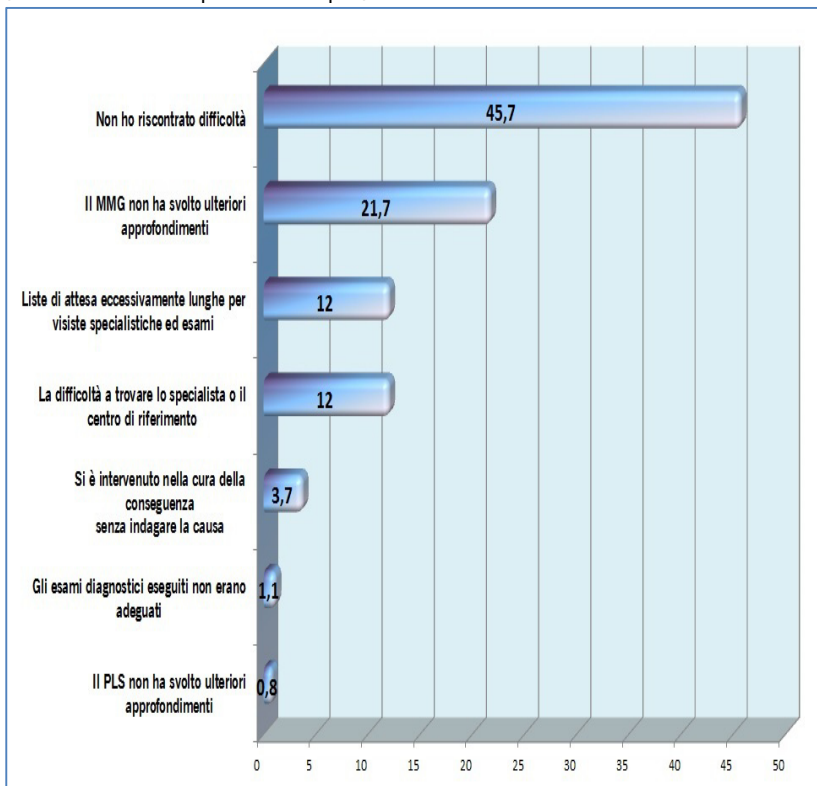
Sì tutti i miei familiari sono stati sottoposti ad esami diagnostici	62,1%
No perché il mio Medico di Medicina Generale non lo ritiene necessario	15%
Non so	12,8%
Altro specificare	4,3%
No perché non so a chi rivolgermi	2,1%
No perché il mio Pediatra di Libera scelta non lo ritiene necessario	1,2%
No perché l'esame è costoso	1,1%
No per timore	1,1%
Non ancora per problemi di liste d'attesa	0,3%

Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Una volta accertata la malattia, inizia quindi per la persona un cammino per la cura pieno di ostacoli (figura 27), essendo questa una patologia poco conosciuta e quindi generalmente sottovalutata, soprattutto dai **Medici di Medicina Generale**, che nel **21%** dei casi **non ritengono necessario svolgere ulteriori approfondimenti**.

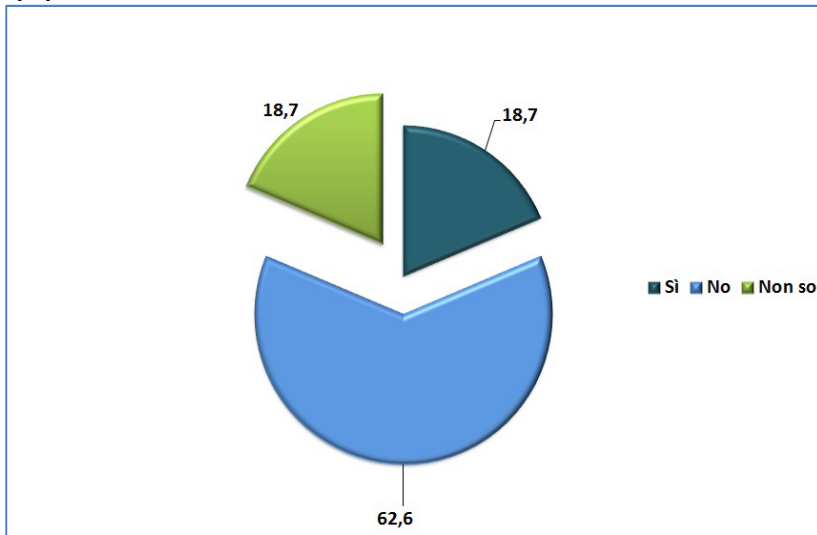
Un altro problema fortemente segnalato è quello della **mancanza di specialisti e centri di riferimento per la cura dell'ipercolesterolemia familiare** (12%). Una volta scovato il centro, essendo pochi, **le liste d'attesa per visite ed esami specifici per il controllo della malattia sono particolarmente lunghe** (12%). L'immagine che viene fuori è quella di un labirinto in cui il paziente non sa a chi rivolgersi, non riceve informazioni precise per la cura della propria patologia e deve cavarsela da solo per i controlli e la gestione della patologia. L'informazione diventa pressoché inesistente quando poi si parla di **lipoproteina (a)**, che viene misurata solo nel **18,7%** dei casi (figura 28), ma come abbiamo visto inizialmente è quasi sconosciuta.

Figura 27 - Se ha ricevuto una diagnosi di ipercolesterolemia familiare quali sono state le principali difficoltà che ha riscontrato?
(domanda con risposta multipla)



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Figura 28 Le hanno mai chiesto di misurare la concentrazione della lipoproteina (a)?



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

5.6 Il Percorso di cura

Dai dati emersi finora non stupisce quindi che la prima criticità segnalata dai pazienti affetti da ipercolesterolemia familiare (figura 29) sia la **mancanza di collaborazione e comunicazione tra il Medico di Medicina Generale e lo specialista** (38,8%). Si denota la mancanza di conoscenza della patologia e di Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali definiti, dove il collegamento tra i vari ambiti dell'assistenza è il paziente stesso.

Altro problema segnalato è la **mancanza e quindi la difficoltà nell'individuare lo specialista di riferimento** (rispettivamente segnalati nel 35,1% e 34,5% dei casi). La persona si ritrova sola con poche informazioni, non sapendo a quale specialista rivolgersi ed in quale centro 26,5%.

La mancanza di orientamento e lo spaesamento emerge, anche dalle tante richieste di informazione e testimonianze inviateci a commento del questionario. Ci scrivono infatti:

"...spesso manca al paziente e alla famiglia una giusta informazione terapeutica da parte di medici e specialisti...

bisogna che le persone siano seguite meglio e consigliate bene in maniera coerente da tutti...

E' importante trovare un medico scrupoloso, che non sottovaluta la malattia...

è una patologia che richiede una impostazione di vita diversa e migliore da quella sostenuta, utile sarebbe un percorso che accompagnasse la paziente a questo scopo, per prevenire danni gravi...

I medici di base dovrebbero essere più incisivi nel continuare l'indagine genetica dell'ipercolesterolemia dopo un follow up di esami ematici positivi e non banalizzare su fantomatiche diete e la prescrizione simultanea di farmaci come risoluzione del problema...

Il medico di famiglia dovrebbe informare i pazienti dei rischi che si corrono e non a dargli solo una dieta..

Cnamc – Cittadinanzattiva

Con la dieta e i farmaci non sono riuscita ad andare sotto i 220 di colesterolo. Sono anni che ce l'ho...

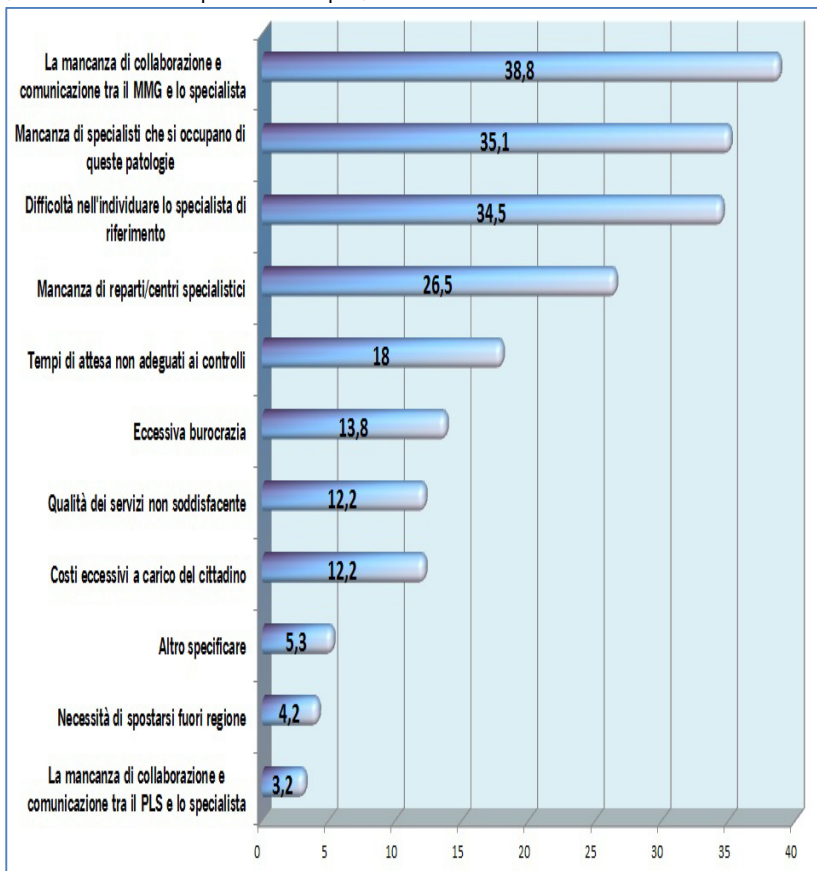
Ho fatto fare delle analisi a mio figlio di soli 19 anni ed è risultato 225 di colesterolo e non so se devo preoccuparmi oppure era solo perché prima di fare le analisi aveva mangiato qualcosa da elevare i parametri, comunque li ripeterò anche se nella famiglia di mio marito lui compreso hanno il colesterolo alto...

L'ipercolesterolemia è una patologia importante. Le autorità sanitarie dovrebbero vigilare di più sulle pubblicità ingannevoli di prodotti miracolosi e al contempo promuovere iniziative più mirate per la salvaguardia della salute dei cittadini...

Informare i medici di base spesso e sovente poco inclini ad uno screening di base necessario. Le persone non sono dottori e non possono autodiagnosticare e nemmeno farsi ricette o impegnative. I medici di base dovrebbero essere i primi a proporre.”

Figura 29 Quali sono a suo parere le principali criticità a riguardo della gestione della ipercolesterolemia familiare?

(domanda con risposta multipla)



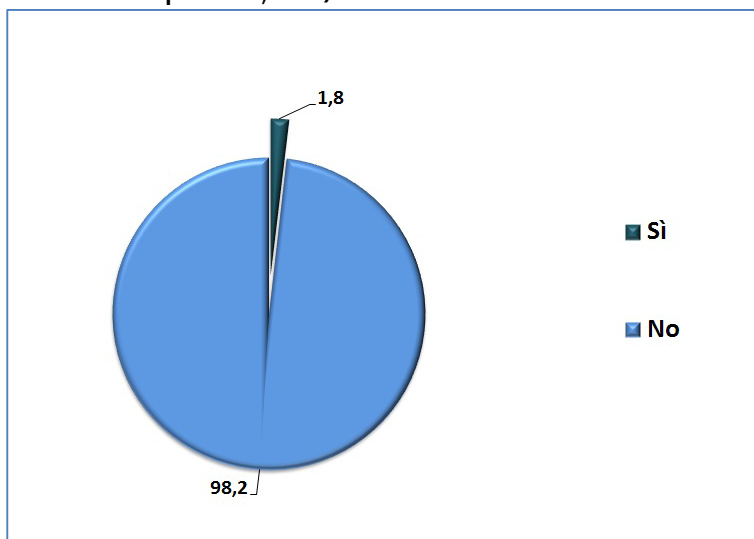
Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

5.7 La gestione ed il monitoraggio della patologia

La mancanza di orientamento, di informazione dei pazienti affetti da ipercolesterolemia familiare è testimoniata anche dal fatto che **solamente l'1,8% ha partecipato ad un corso di formazione sulla gestione della patologia** (figura 30), quindi un corso su come curarsi, come prevenire eventuali complicanze, cosa fare in caso di emergenza, ecc.

Allo stesso modo, **solo all'11% è stato chiesto di inserire i propri dati in un registro** (tabella 12).

Figura 30 - Ha mai partecipato ad un corso di formazione sulla gestione della sua patologia (come curarsi, come prevenire ed evitare eventuali complicanze, ecc.)?



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Tabella 12 - Le è mai stata chiesta l'autorizzazione per inserire i suoi dati in un registro?

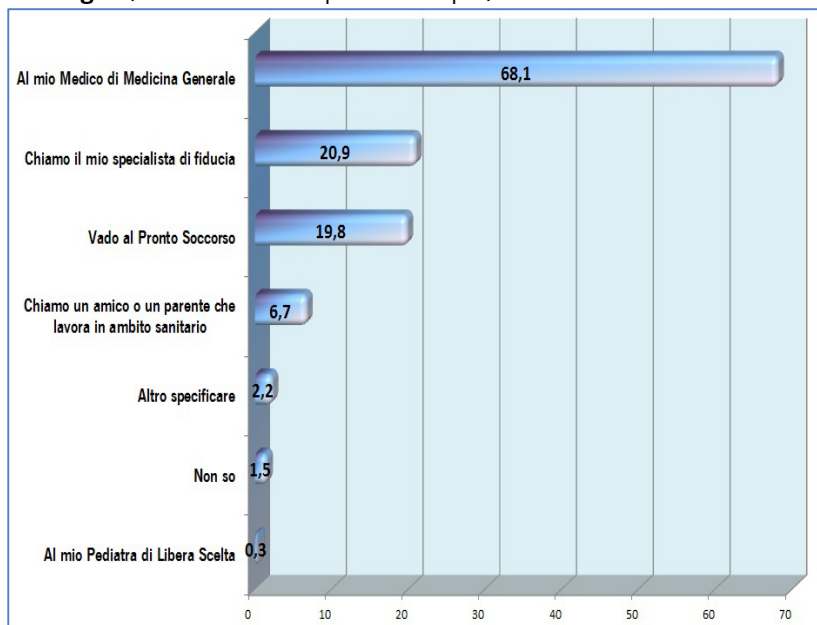
Cnamc – Cittadinanzattiva

No	84%
Sì	11%
Non so	5%

Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

In caso quindi ci si ritrovi di fronte ad una complicanza, due pazienti su tre si rivolgono al proprio medico di famiglia, ed uno su cinque, si rivolge direttamente al Pronto Soccorso (figura 31)

Figura 31 Nel caso in cui si trovi ad affrontare una complicanza a chi si rivolge? (domanda con risposta multipla)



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

6.8 La terapia

Il **77,1%** ha ricevuto la prescrizione di una terapia per la cura dell'ipercolesterolemia familiare (tabella 13). In particolare, per l'**83%** si tratta di una **terapia farmacologica** (figura 32). Non allo stesso modo viene, invece, prescritta **la dieta** (68,3%) e **l'attività fisica** (65,6%). Possiamo, in questo caso, ipotizzare che non tutti i pazienti ne abbiano necessità o nel caso dell'attività fisica, siano in condizione di seguire la terapia.

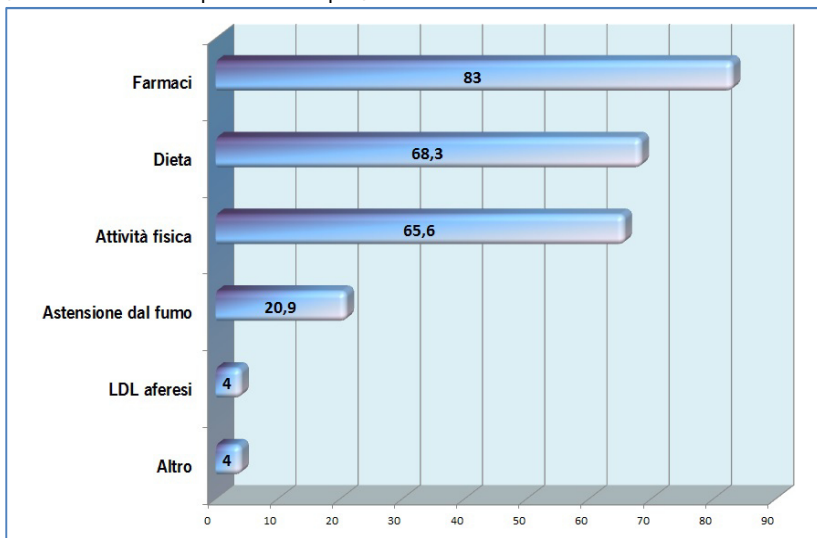
La maggioranza (79,6%), poi, esegue regolarmente gli esami di controllo della patologia (tabella 14). Chi non li esegue regolarmente (circa il 20%), non lo fa perché **le liste di attesa sono troppo lunghe** (45%) o perché **il ticket a carico è troppo costoso** (26,3%) o ancora perché **l'esame è a pagamento** (25,2%). In alcuni casi (18,6%), invece, l'ostacolo è di tipo burocratico, come la difficoltà nel rinnovo del piano terapeutico o la necessità di doversi recare personalmente per effettuare la prenotazione (figura 33)

Tabella 13 - Ha ricevuto la prescrizione di una terapia per l'ipercolesterolemia familiare?

Sì	77,1%
No	22,9%

Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Figura 32 - Se sì cosa le è stato prescritto?
(domanda con risposta multipla)



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Tabella 14 - Esegue regolarmente gli esami di controllo necessari al monitoraggio della patologia?

Sì	79,6%
No	20,4%

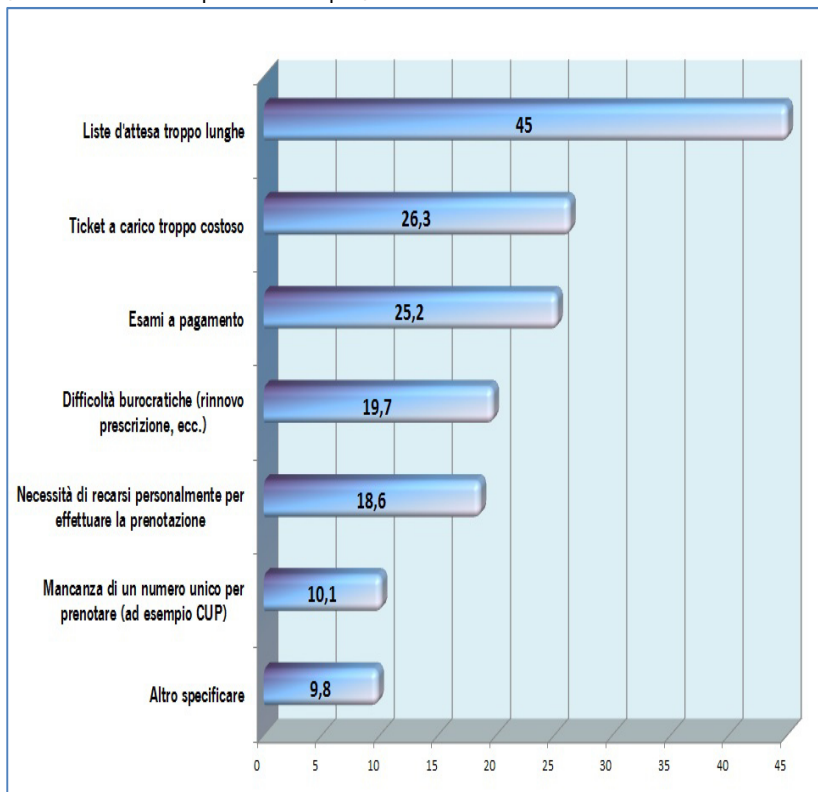
Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Tabella 15 - Ha mai avuto difficoltà nel prenotare gli esami di controllo necessari al monitoraggio della terapia?

No	77,1%
Sì	22,9%

Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Figura 33 Se sì, quali di queste difficoltà ha riscontrato?
(domanda con risposta multipla)



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Abbiamo visto, quindi, che per lo più per la cura della patologia viene prescritta una terapia farmacologica. Abbiamo, quindi, chiesto, in questo caso, se sono state riscontrate delle criticità e di che tipo.

Il **25,8%** che ha riscontrato una difficoltà in tal senso (tabella 16), dichiara che dipende soprattutto dai **troppi effetti collaterali** (59%) o per **l'eccessivo costo della terapia** a carico del paziente

Cnamc – Cittadinanzattiva

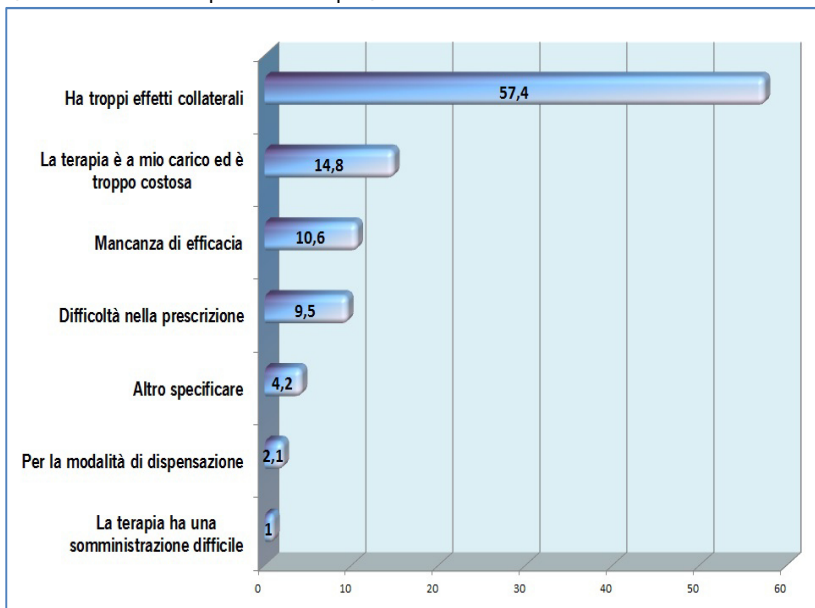
(15,6%). Nel 12% dei casi, invece, il paziente si scoraggia per la **mancanza di efficacia della cura** o nel 10,8% per **la difficoltà di prescrizione del farmaco** (figura 34).

Tabella 16 - Ha riscontrato criticità nelle terapia o nelle terapie farmacologiche per la cura della patologia da cui è affetto?

Sì	25,8%
No	50,5%
Non sto facendo terapia farmacologica	23,5%

Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Figura 34 Se sì, quali sono le criticità che ha riscontrato?
(domanda con risposta multipla)



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

5.9 Umanizzazione

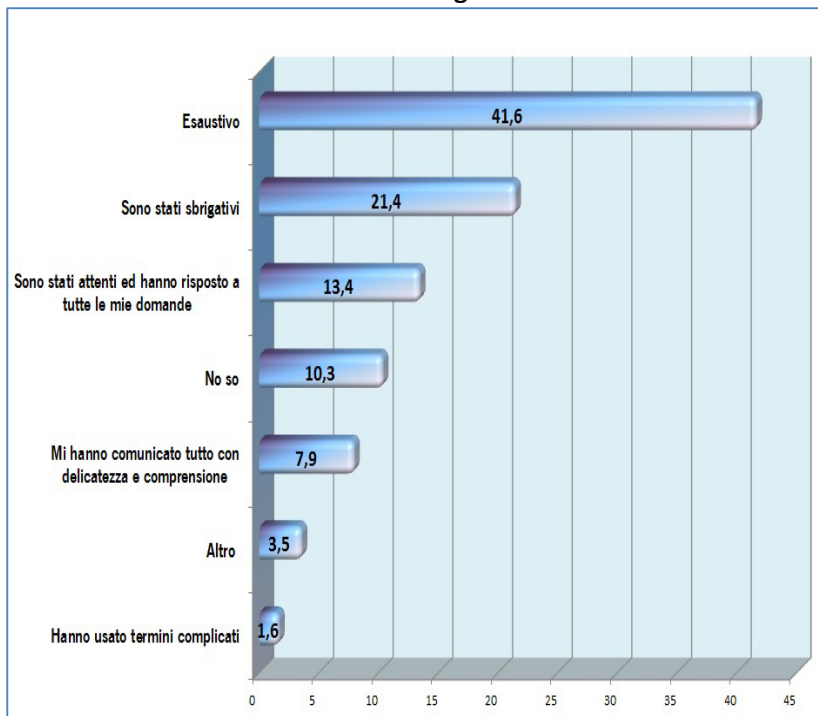
Come ultimo aspetto in questo excursus nella diagnosi, trattamento e cura dell'ipercolesterolemia familiare, ma sicuramente non meno importante, abbiamo affrontato l'aspetto "più umano" della stessa, chiedendo come è avvenuta la comunicazione della diagnosi e quali sono gli aspetti non prettamente clinici che però rendono maggiormente gravosa la cura.

Rispetto alla **comunicazione della diagnosi** (figura 35) per la maggior parte, i pazienti dichiarano di aver ricevuto **spiegazioni esaustive** (41,6%) ma anche **sbrigative** (21,4%). Un po' meno sono coloro i quali hanno avuto l'impressione di essere stati ascoltati, capiti, rassicurati dal medico al momento della diagnosi: risponde **"sono stati attenti ed hanno risposto a tutte le mie domande"** il 13,4% del campione, e **"mi hanno comunicato tutto con delicatezza e comprensione"** il 7,9%.

Rispetto, invece, alle **difficoltà non prettamente cliniche** maggiormente segnalate (figura 36), riscontriamo al primo posto **la burocrazia** (17%), quindi **la mancanza di sostegno psicologico** (8,5%) e **l'impatto della malattia, sul lavoro e la vita privata** (8%).

Quello che emerge, quindi, con forza dalle ultime risposte, ma che è un po' il *"leitmotivo"* di tutto il questionario è che i pazienti affetti da ipercolesterolemia familiare chiedono non solo un miglioramento nella qualità delle cure, ma soprattutto una migliore e più umana gestione della patologia, affinché, come ci scrive uno degli intervistati *..il "malato" innanzitutto non debba sentirsi tale.*

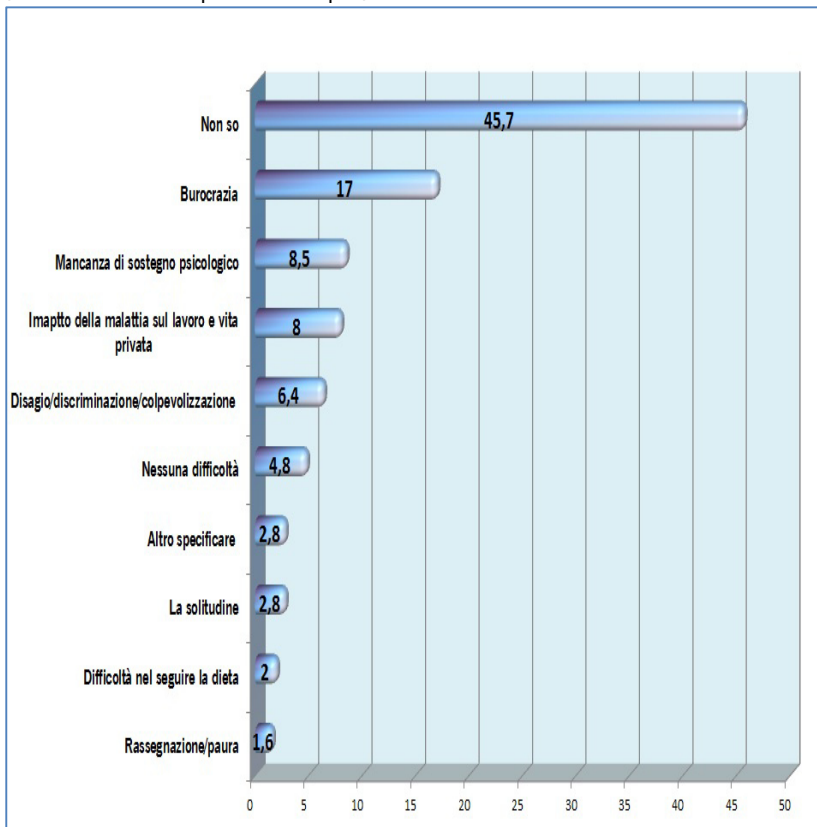
Figura 35 Al momento della diagnosi di Ipercolesterolemia Familiare ritiene che chi le ha comunicato la diagnosi sia stato?



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Figura 36 Quali sono gli aspetti non prettamente clinici che rendono più gravosa la sua malattia?

(domanda con risposta multipla)



Fonte: Indagine civica sulle criticità delle persone con ipercolesterolemia familiare – Cittadinanzattiva

Cnamc – Cittadinanzattiva

CONCLUSIONI

In Italia, secondo i dati raccolti tra il 1998 e il 2002 dal Progetto Cuore¹⁰, che misura i fattori di rischio cardiovascolare in campioni di popolazione adulta (uomini e donne di età compresa fra 35 e 74 anni), **il 21% degli uomini e il 23% delle donne è ipercolesterolemico**. Di questi circa **250 mila convivono con livelli elevati o elevatissimi di colesterolo LDL**, non a causa di un'alimentazione disordinata e ricca di grassi, ma a causa della sua origine genetica caratterizzata dall'incapacità dell'organismo di eliminare efficacemente dal sangue il colesterolo LDL.

L'ipercolesterolemia non dà sintomi e pertanto viene comunemente sottovalutata e ritenuta un fattore di rischio cardiovascolare meno pericoloso di altri. In realtà, il colesterolo alto, specie nei giovani, pesa circa il doppio rispetto all'ipertensione arteriosa nella valutazione del rischio cardiovascolare globale, cioè sulla possibilità che si verifichi un infarto o un evento cardiovascolare.

Nonostante questi numeri, l'ipercolesterolemia familiare resta ancora poco conosciuta, sottodiagnosticata e sottotrattata, tanto che **si stima che appena l'1% dei pazienti abbia ricevuto una diagnosi corretta**.

E' dimostrato, ancora, che l'eccesso di peso rappresenta un importante fattore di rischio per l'insorgenza di patologie metaboliche, cardiovascolari e tumorali, ma i dati dell'ISTAT mostrano come **il 45,8% degli italiani con più di 18 anni è in sovrappeso o obeso**. È aumentata, inoltre, nel corso degli anni in Italia **la percentuale di cittadini che hanno uno stile di vita**

¹⁰Il portale dell'epidemiologia per la sanità pubblica a cura del Centro Nazionale di Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute

sedentario, passando dal 39,6% del 2012 per persone con più di 14 anni, al 41,3% del 2013.

Per tali ragioni, Cittadinanzattiva ha deciso di realizzare una indagine specifica rivolta a tutti i cittadini ed in particolare ad i pazienti affetti da ipercolesterolemia familiare, con l'obiettivo di rilevare il livello di consapevolezza rispetto alla patologia e ai suoi rischi, la qualità delle cure e le criticità nella gestione quotidiana dei sintomi.

Il profilo del paziente che emerge dall'indagine è in prevalenza **donna** di età compresa **tra i 41 ed i 60 anni**, con un **grado di istruzione medio alto** (diploma di scuola media superiore o laurea) con un **lavoro dipendente**. Si tratta, ancora, di persone che **si informano** e che **navigano sul web**, infatti il 70% degli intervistati ha compilato il questionario tramite internet. Per quanto riguarda la provenienza, sono rappresentate tutte le Regioni italiane, ma in particolare il **Lazio** (20%), la **Lombardia** (12,2%), la **Toscana** (9%) e la **Sicilia** (8%), dando quindi uno spaccato del Nord, Centro e Sud Italia. Si tratta di pazienti in prevalenza che hanno **problemi di colesterolo elevato**: ipercolesterolemia (37%) e ipercolesterolemia familiare (27,2%). Il 27% soffre di ipertensione, il 9,6% di ipertrigliceridemia ed il 9,1% di obesità. Si tratta, quindi, nella maggioranza di malattie su cui lo stile di vita ha un forte influsso. Hanno una buona conoscenza della patologia, **conoscono la differenza fra colesterolo "buono" e colesterolo "cattivo"**, controllano il suo valore frequentemente (negli ultimi 3 mesi per il 38,6% del campione). Identificano le **dislipidemie**, soprattutto, come una **malattia legata al sovrappeso** (33,9%) e l'**ipercolesterolemia familiare** come una **elevata concentrazione di colesterolo nel sangue** (45%) o ancora una **malattia genetica** (34,6%). È difficile per chi ha una patologia di questo genere, in particolare, **conciliare la vita lavorativa con le esigenze di cura** (22,9%),

Cnamc – Cittadinanzattiva

quindi dedicare tempo ed energie nel seguire stili di vita salutari, in particolare nel fare attività fisica, ma anche **effettuare visite ed esami**, anche per un problema di **costi** (carico assistenziale troppo oneroso 18%). Il problema economico diventa ancor più sentito quando si tratta di piccoli pazienti. La criticità maggiormente segnalata dai genitori di bambini affetti da una o più patologie è che **l'esenzione non copre tutte le prestazioni di cui si ha bisogno** (12,9%) e comunque **il carico assistenziale è troppo oneroso** (11,8%).

Così, il 19% del campione ci dice che è costretto a **rinunciare ad effettuare tutti gli esami e/o visite per la gestione e monitoraggio della patologia** di cui soffrono.

Altro grande ostacolo nel percorso di cura e punto dolente è la prevenzione: **un intervistato su due dichiara di riscontrare difficoltà nello svolgere una regolare attività fisica**, circa il 42% a seguire una **corretta alimentazione** ed il 18,2% ad **abbandonare la cattiva abitudine del fumo**. Secondo i dati del Ministero il 20,9% dei bambini italiani è in sovrappeso e il 9,8% è obeso, secondo il nostro campione, soprattutto, perché **l'alimentazione in famiglia non è corretta** (72,1%), ma anche perché, per svariati motivi, **i bambini non giocano più all'aperto** (53,3%) e d'altronde **l'attività fisica a pagamento è troppo costosa** per il 17,4% degli intervistati.

Ma cosa accade invece per gli adulti? Cambiare lo stile di vita poco salutare è facile. Non ci si muove per **abitudine ad una vita sedentaria** (24,8%) ma anche **perché l'attività a pagamento è costosa** (20,7%) e se **mangiare sano è faticoso** per circa il 24% a scoraggiare sono anche i **diversi tentativi di dieta falliti** (17%). Anche nella lotta contro la sigaretta, principalmente si parla di un problema di motivazione (ho provato molte volte senza riuscirci ci dice il 25,7%). **La prevenzione è lasciata alla "buona volontà" del singolo individuo** e non incentivata, né sotto il profilo formativo ed informativo, né sotto il profilo economico, né tantomeno quello psicologico; eppure circa 1/3 delle malattie

cardiovascolari e dei tumori potrebbero essere evitati grazie a una equilibrata e sana alimentazione, come attesta il Ministero della Salute.

La prevenzione (primaria, secondaria e terziaria) non è l'unico problema che affronta chi soffre di ipercolesterolemia familiare. Una volta giunti a diagnosi, soprattutto per il fatto di **avere un familiare con la stessa patologia** (40,5%) bisogna combattere con una certa sottovalutazione della patologia da parte del **Medico di Medicina Generale**: secondo il 15% degli intervistati **non ritiene necessario estendere l'esame diagnostico ai familiari di chi è affetto da ipercolesterolemia**, per il 21,7% **non ha svolto ulteriori approfondimenti** e per il 35,8% **non collabora con lo specialista**. Esiste, quindi, molto probabilmente un vuoto di conoscenza della patologia da parte dei medici di famiglia che è necessario colmare.

Il paziente così si ritrova solo, non inserito in un percorso, non sapendo spesso né a quale specialista rivolgersi, né a quale Centro, combattendo con un'inutile burocrazia e con liste d'attesa lunghissime, servizi scadenti e costi eccessivi.

Questa totale mancanza di orientamento è di presa in carico e sottolineata anche dal dato che riguarda i **corsi di formazione sulla gestione della patologia**: solo l'1,8% degli intervistati vi ha partecipato. Infine, anche rispetto la terapia prescritta, permangono dubbi e criticità. In prevalenza viene prescritta una terapia farmacologica, ma non in egual misura dieta ed attività fisica, e spesso anche la terapia farmacologica, ha troppi effetti collaterali ed è costosa.

I medici, dal loro canto, sono piuttosto **sbrigativi nel rapporto con il paziente** (21,4%) e lo stesso risente oltre che delle **difficoltà legate alla burocrazia** e quindi alla complessità del percorso, che deve costruire da sé (17%) anche della **mancanza di un sostegno psicologico nell'affrontare la malattia** (8,5%).

In conclusione, alla luce di quanto evidenziato dalla presente indagine civica, esistono sicuramente alcune priorità rispetto alle quale intervenire:

1. LA PREVENZIONE

La prevenzione, come indicato in più riprese dall'Organizzazione Mondiale della Sanità deve rappresentare una priorità del Servizio Sanitario Nazionale. Occorre, pertanto, garantire che il 5% del fondo sanitario sia effettivamente dedicato a questo scopo, incentivando sin dalla prima infanzia campagne di promozione sui corretti stili di vita, vigilando sull'alimentazione, in particolare scolastica, ma anche sulla qualità dei prodotti alimentari per i bambini, incentivando l'attività fisica con agevolazioni e convenzioni statali per i minori e per gli adulti e supportando i pazienti, soprattutto nei confronti di patologie come l'ipercolesterolemia familiare, con figure specifiche come il nutrizionista e lo psicologo. Sarebbe, ancora, utile prevedere anche per le mense lavorative ed i ristoranti menu più salutari.

Intervenire con disposizioni specifiche come la tassazione del cosiddetto junk food, ossia del cibo spazzatura, come accade, ad esempio, in Danimarca che ha fatto da capofila in Europa.

Non lasciando quindi solo alla motivazione personale e al budget familiare la prevenzione e coinvolgendo direttamente medici di medicina generale e pediatri di libera scelta.

2. L'INFORMAZIONE E LA FORMAZIONE

Come abbiamo visto esiste poca conoscenza della ipercolesterolemia familiare non solo nella popolazione, ma, come sottolineano i risultati dell'indagine, anche da parte dei medici di medicina generale. Questo rappresenta, ovviamente, non solo un ostacolo per la diagnosi, ma anche per la prevenzione di eventuali eventi avversi e complicanze ed un costo per lo Stato. Occorre, pertanto, promuovere ad ogni livello

Cnamc – Cittadinanzattiva

l'informazione sulla patologia, i suoi rischi, come arrivare alla diagnosi e gestire la malattia. Una volta giunti a diagnosi dare, quindi, ai pazienti informazioni corrette circa gli specialisti ed i centri ai quali rivolgersi e sviluppare corsi di formazione su come affrontare quotidianamente complicità e rischi, con programmi di self management, ovvero improntati all'educazione all'autogestione di alcuni aspetti della propria patologia e che implementino l'aderenza terapeutica ovvero che aiutino il conformarsi del paziente alle raccomandazioni del medico riguardo ai tempi, alle dosi e alla frequenza nell'assunzione del farmaco per l'intero ciclo di terapia.

3. CREAZIONE DI UN PERCORSO DIAGNOSTICO TERAPEUTICO ASSISTENZIALE (PDTA) PER L'IPERCOLESTEROLEMIA FAMILIARE

Abbiamo visto come i pazienti siano disorientati, non sappiano a quale specialista e Centro di cura rivolgersi e come i rapporti tra il medico di medicina generale siano complicati. Per ovviare a questo grave problema occorre definire ed implementare su tutto il territorio nazionale un Percorso Diagnostico Terapeutico e Assistenziale che dia garanzia della continuità assistenziale territorio- Ospedale- territorio, l'integrazione degli interventi sanitari con quelli sociali e degli operatori, riduzione della variabilità clinica e l'utilizzo delle risorse in modo congruo, evitando la duplicazione delle prestazioni sanitarie.

4. ACCESSIBILITÀ ED ABBATTIMENTO DELLE LISTE D'ATTESA

È necessario dare ai pazienti garanzia di accessibilità alle prestazioni necessarie agendo sul governo delle liste d'attesa con una trasparenza reale e non formale sui tempi di attesa nelle strutture, sull'aggiornamento dei LEA (Livelli Essenziali di Assistenza), riducendo il peso dei ticket e garantendo allo stesso

tempo che l'esenzione dal ticket copra tutte le prestazioni necessarie per la cura della patologia.

Cnamc – Cittadinanzattiva

RINGRAZIAMENTI

La realizzazione dell'indagine civica è stata possibile, innanzitutto, grazie al prezioso contributo fornito dalle Associazioni di pazienti coinvolte: **AIDE** – Associazione Italiana Dislipidemie Ereditarie; **A.L.I.Ce. Italia**– Associazione per la Lotta all'Ictus Cerebrale; **ANIF** – Associazione Nazionale Ipercolesterolemia familiare; **CIDO** – Comitato Italiano per i diritti delle persone affette da obesità e disturbi alimentari; **CONACUORE** – Coordinamento Nazionale delle Associazioni del Cuore; **FAND** – Associazione Italiana Diabetici) e al tavolo tecnico-scientifico composta da: **AMD** – Associazione Medici Diabetologi; **FADOI** – Federazione delle Associazioni Dirigenti Ospedalieri Internisti; **GICR** – Gruppo Italiano di Cardiologia Riabilitativa; **GISE** – Società Italiana di Cardiologia Invasiva; **SID** – Società Italiana di Diabetologia; **SIMEU** – Società Italiana di Medicina di Emergenza Urgenza; **SIMG** – Società Italiana di Medicina Generale; SIP – Società Italiana di Pediatria; **SIPREC** – Società Italiana per la Prevenzione Cardiovascolare; **SISA** – Società italiana per lo Studio dell'Aterosclerosi

In particolare, desideriamo ringraziare: Franco Salvini ed Ugo Gianni (AIDE); Paolo Binelli (A.L.I.Ce. Italia); Savino Vigliaroli e Domenico Della Gatta (ANIF); Angela Ferracci (CIDO); Anna Patrizia Jesi (CONACUORE); Ignazio Parisi (FAND); Sergio Leotta (AMD); Maria Grazia Zenti ed Enzo Bonora (SID); Damiano Parretti (SIMG); Andrea Bartuli (SIP); Roberto Volpe (SIPREC); Marcello Arca (SISA), per il diretto contributo nella realizzazione dell'indagine.

Un ringraziamento particolare ai portali **MedicItalia** e **WikiPharm** per aver diffuso la notizia dell'indagine e aver significativamente contribuito alla raccolta dei questionari online.

Un grazie particolare a tutte le oltre cento organizzazioni che compongono il Coordinamento nazionale delle Associazioni dei Malati Cronici (CnAMC) di Cittadinanzattiva, fonte di ispirazione

e informazione per ogni nostra attività. Un ringraziamento particolare a: Sabrina Nardi (Vice Coordinatrice del Tribunale per i diritti del malato di Cittadinanzattiva) per aver fornito la preziosa attività di consulenza nella fase di strutturazione dell'indagine; a Giulia Mannella e Carla Berliri (tribunale per i diritti del malato di Cittadinanzattiva); a Cristiano Tempesta per aver curato l'inserimento dei dati.

Ringraziamo per la supervisione Antonio Gaudio (Segretario Generale di Cittadinanzattiva), Anna Lisa Mandorino (Vice Segretario Generale di Cittadinanzattiva), Francesca Moccia (Vice Segretario Generale di Cittadinanzattiva), Marco Frey (Presidente di Cittadinanzattiva).

Il lavoro di editing è stato assicurato da Alessandro Cossu, Aurora Avenoso dell'ufficio stampa e comunicazione.

Grazie inoltre agli staff degli uffici di Cittadinanzattiva che hanno reso possibile la realizzazione e diffusione del presente lavoro: Comunicazione e stampa (Alessandro Cossu, Aurora Avenoso, Giacomo D'Orazio e Lorenzo Blasina), Organizzazione (Elisa Blasucci, Alessandro Capudi, Giuliana Gubbiotti), Raccolta fondi (Roberta Romano, Andrea Antognozzi e Cristiana Montani Natalucci), Relazioni istituzionali (Valentina Condò).