

REPUBBLICA ITALIANA
REGIONE SICILIANA



ASSESSORATO PER LA SANITA'

Dipartimento Attività Sanitarie
e Osservatorio Epidemiologico

Servizio Epidemiologia

Prot. 7/_19348_____

Num. cod. Fiscale 80012000826
Partita I.V.A. 02711070827

Palermo li, _26/07/2010_____

Risposta a _____

Del _____

OGGETTO: Registro Siciliano Talassemia ed Emoglobinopatie (RESTE) -
Aggiornamento al 31/12/2009

Al Dirigente Generale DASOE
SEDE

Da anni la talassemia è stata identificata come una malattia di elevato interesse sociale e la Regione ha investito risorse umane ed economiche attraverso appositi provvedimenti di legge o atti di programmazione sanitaria e di indirizzo per:

- costituire una rete diagnostico-assistenziale;
- garantire un sostegno economico (vitalizio aggiuntivo rispetto a quello pensionistico) ed un rimborso spese per trasporto a chi risiedesse in un comune diverso da quello in cui è in cura;
- promuovere attività di prevenzione orientate alla ricerca di portatori sani per identificare le coppie a rischio di generare un figlio malato.

E' stata realizzata una rete di servizi che copre l'intera regione ed assicura ai giovani talassemici standards terapeutici di ottima qualità.

Nel 1990 la l.r. 20, oltre ad una serie di misure nel campo della ricerca e della prevenzione, ha garantito un impegno economico in favore dei talassemici e delle loro associazioni anche per la promozione di campagne di informazione ed educazione sanitaria per la popolazione; tali benefici sono

stati successivamente estesi anche alla malattia drepanocitica (l.r. 4/93) e alle altre forme di emoglobinopatia e anemie congenite (l.r. 26/96).

Con il D.A. n. 22830 del 12/8/1997, reiterato nel 2000, nel 2003, nel 2007 e nel dicembre 2009 (n. 3216/09), è stata sancita la gratuità degli esami di laboratorio necessari per la ricerca dei portatori sani di talassemia ed emoglobinopatie congenite in tutte le donne di età fertile ai fini della prevenzione di coppia (infatti è sufficiente escludere che la donna sia portatrice perché non siano necessarie ulteriori indagini), nonché nei partners e familiari delle donne risultate portatrici. È stato inoltre identificato il protocollo tecnico-diagnostico da seguire per una corretta diagnosi di portatore sano, aggiornato nel dicembre 2003 (D.A. n. 2357/03), al fine di evitare falsi risultati che potrebbero avere gravi conseguenze.

Nonostante tali interventi l'evenienza di un certo numero di nuovi casi di emoglobinopatie continua a verificarsi annualmente sul territorio della nostra regione, anche se il fenomeno è in netta diminuzione rispetto al passato decennio.

Il **RESTE** (Registro Siciliano Talassemia ed Emoglobinopatie) è sorto nell'ambito dell'Osservatorio Epidemiologico Regionale nel 1984 con due obiettivi principali:

- fornire le informazioni necessarie alla pianificazione del settore;
- creare uno strumento in grado di valutare le azioni di ordine preventivo ed assistenziale che il Servizio Sanitario adotta nel campo della talassemia.

Il Registro si basa sulla comunicazione nominativa dei soggetti affetti da talassemia ed emoglobinopatie diagnosticati presso i centri di notifica di tutto il territorio regionale. Le forme cliniche prese in considerazione ai fini della registrazione sono: talassemia major, intermedia, talasso-drepanocitosi, drepanocitosi, e altre forme di emoglobinopatie eventualmente identificate ai sensi della L.R. 20/90 e successive modifiche o integrazioni.

I dati quindi si possono riferire all'intera popolazione siciliana, almeno per quanto riguarda la talassemia major, la cui diagnosi viene sempre effettuata presso tali strutture. Ciò dunque offre il vantaggio, a differenza di un registro cosiddetto ospedaliero, in cui vengono registrati i casi osservati da una o più Divisioni, di poter calcolare i tassi di incidenza e prevalenza della malattia, e cioè il numero di nuovi casi diagnosticati ogni anno sul totale dei nati, e il numero di casi presenti (vecchi e nuovi) sul totale della popolazione.

Recentemente i dati sono stati verificati e aggiornati presso i centri referenti RESTE e le Associazioni di utenti già operanti sul territorio regionale ai sensi della L.R. 20 del 1990.

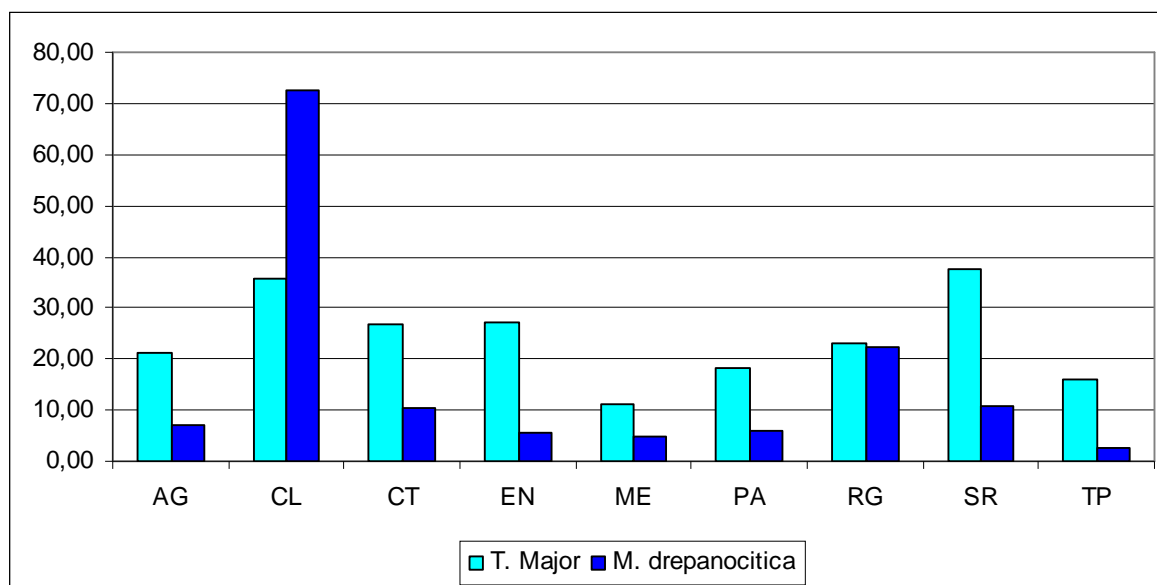
La **tabella 1** mostra il dato complessivo riguardante il numero di soggetti affetti da talassemia ed altre emoglobinopatie iscritti al RESTE e risultati viventi al 31/12/2009, e la ripartizione per provincia di residenza.

Tab. 1 - Soggetti iscritti al RESTE e viventi al 31/12/2009

Prov. Res.	DIAGNOSI					Totale
	T. Major	T. Interm.	Talasso-drepan.	Drepanoc.	Altre emogl.	
AG	97	50	30	3	9	189
CL	97	49	135	63	25	369
CT	292	150	96	17	28	583
EN	47	19	10		7	83
ME	74	82	25	7	15	203
PA	226	92	62	14	18	412
RG	72	31	60	10	4	177
SR	151	78	39	4	16	288
TP	69	43	10	2	2	126
Totale	1125	594	467	120	124	2430

Nel **grafico 1** sono rappresentati i tassi di prevalenza per 100.000 abitanti della talassemia major e della malattia drepanocitica (le cui segnalazioni sono più attendibili); si osserva una sensibile differenza fra le varie province (la talassemia major è più frequente a Siracusa e Caltanissetta e meno a Messina, la malattia drepanocitica ha un notevole picco a Caltanissetta, seguita da Ragusa).

Graf. 1 – Prevalenza di Talassemia Major e Mal. Drepanocitica al 31/12/09 (tassi/100.000 ab.)



La **tabella 2** mostra, per il periodo 1991-2009 e l'intero territorio regionale, il riepilogo totale di nuovi nati affetti da emoglobinopatie iscritti al registro distribuiti per anno, in base alla diagnosi. Ai fini della rappresentazione dell'andamento dell'incidenza annuale si è preso in considerazione il periodo successivo all'entrata in vigore della L.R. 20/90, in quanto divenuta più costante la segnalazione dei nuovi casi, grazie all'esistenza di un beneficio economico. Va segnalato che il numero di casi riportato per il 2009 potrebbe di fatto essere inferiore a quello reale, giacché alcuni di essi potrebbero essere non ancora diagnosticati o registrati.

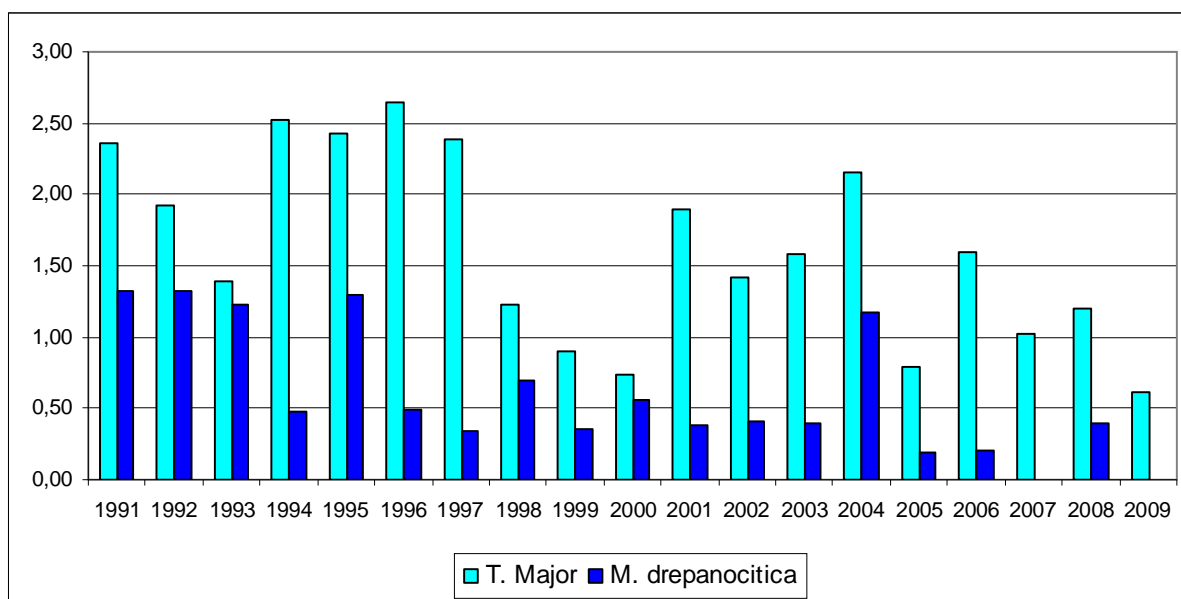
Tab. 2 - Nuovi nati iscritti al RESTE

Anno nascita	DIAGNOSI					Totale
	T. Major	T. Interm.	Talasso-drepan.	Drepanoc.	Altre emogl.	
1991	16	8	8	1	3	36
1992	13	5	8	1		27
1993	9	6	6	2	3	26
1994	16	8	2	1	1	28
1995	15	2	5	3	1	26
1996	16	4	2	1	1	24
1997	14	3	1	1		19
1998	7	1	3	1	1	13
1999	5	2	2			9
2000	4	2	3			9
2001	10	1	1	1		13
2002	7		2		2	11
2003	8	1	1	1		11
2004	11	3	5	1	1	21
2005	4	1	1		1	7
2006	8		1			9
2007	5	1				6
2008	6	1	2			9
2009	3					3
Totale	177	49	53	14	14	307

Nel **grafico 2** sono riportati i tassi di incidenza per 10.000 nati, per la talassemia major e la malattia drepanocitica. Dai dati sopra riportati si conferma che nel periodo in esame, anche se si è verificata una complessiva riduzione del numero di nuovi nati sull'intero territorio regionale rispetto al decennio precedente, la frequenza di tali eventi continua a mantenersi discreta; in particolare si osserva

un lieve aumento dell'incidenza dopo il 2000, fenomeno da seguire nel tempo per distinguere se si tratti di un aumento casuale o di una tendenza.

Graf. 2 – Incidenza di Talassemia Major e Mal. Drepanocitica 91-09 (tassi/10.000 nati)



A questo proposito nel dicembre 2005 è stato predisposto un nuovo modello per la comunicazione dei nuovi nati, in cui viene chiesto di specificare se i genitori conoscevano la loro positività, se il test era stato offerto, e gli eventuali motivi per cui non era stato fatto; è stato chiesto a tutti i Centri che fosse compilato retrospettivamente a partire dai nati del 2000.

Di 85 nuovi nati con talassemia major o con malattia drepanocitica iscritti al ReSTE dal 2000, sono pervenuti 75 modelli, di cui 68 correttamente compilati (in 7 non è stato specificato se il test eseguito fosse risultato positivo, o il motivo per cui il test non era stato eseguito).

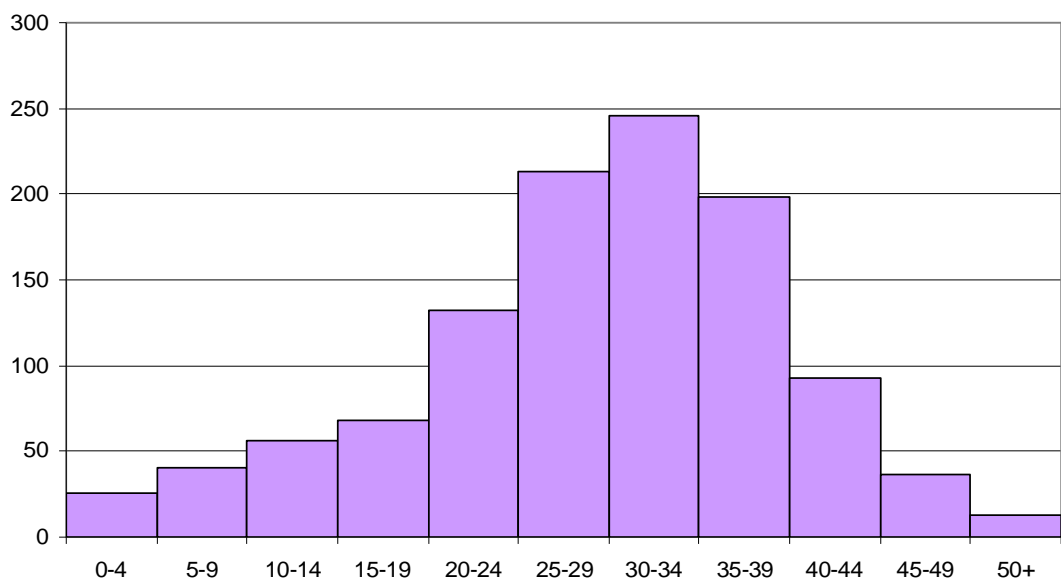
Da questi si evince che in 19 casi il test è stato eseguito, risultando positivo (28%), in 7 casi non è stato possibile eseguirlo per l'avanzata gravidanza (10%), in 22 casi è stato offerto ma è stato rifiutato (32%), e in 20 casi (29%) non è stato offerto. In particolare, fra i 20 nati cui non è stato offerto il test, 2 avevano entrambi i genitori positivi, 6 un genitore positivo e l'altro non testato, 2 un genitore positivo e uno negativo, e 6 entrambi i genitori non testati (di 4 non sono riportate sufficienti informazioni).

Pertanto almeno in 8 casi il sistema di prevenzione non ha correttamente funzionato (test non offerto con un genitore positivo e l'altro non testato o entrambi positivi), e almeno 2 casi sono probabilmente frutto di errore nel test (un genitore risultava negativo), mentre in 41 casi (60%) la nascita è stata il risultato di una scelta consapevole. Anche i casi giunti in ritardo alla diagnosi prenatale

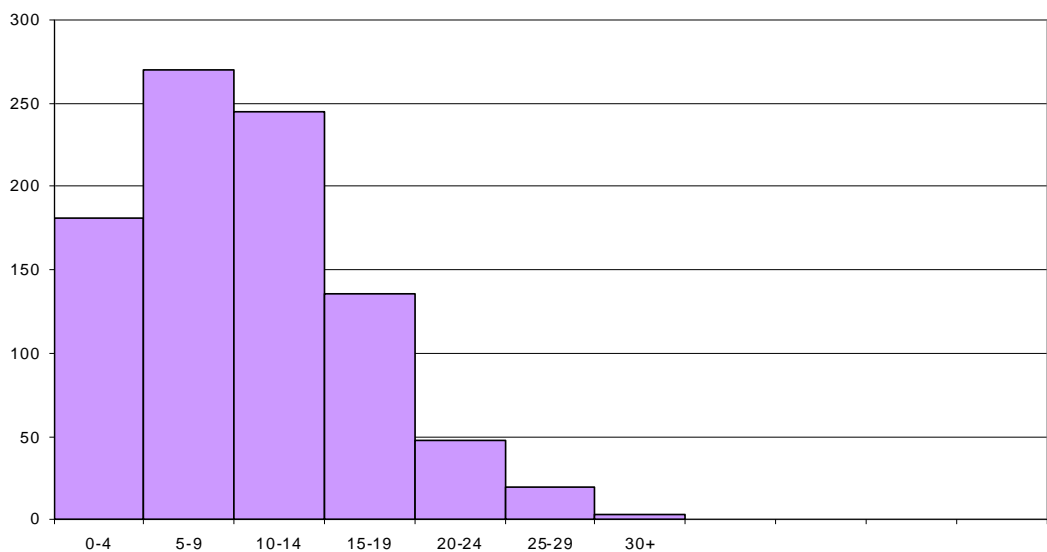
(di cui 2 con un genitore positivo e l'altro non testato e 1 con entrambi i genitori positivi) indicano un non corretto funzionamento del sistema di prevenzione.

Nel **grafico 3** viene illustrata la distribuzione per fasce di età dei pazienti con talassemia major iscritti e viventi nel 2009, da cui si evince una sostanziale modifica rispetto al profilo già rilevato nel 1984 (**grafico 4**), che indica il probabile allungamento della vita media (la mediana delle età è passata dai 10 anni del 1984 ai 31 attuali).

Graf. 3 Distribuzione per età dei soggetti con T. major viventi nel 2009



Graf. 4 - Distribuzione per età dei soggetti con T. major viventi nel 1984



Dall'esame dei dati riportati emergono alcune considerazioni.

La prevalenza mostra una notevole disomogeneità fra le diverse province, confermando una maggiore frequenza della patologia nella fascia sud-orientale dell'isola. I tassi sono simili ai primi calcolati all'istituzione del RESTE nel 1984, o in alcune province leggermente maggiori, ma ciò è presumibilmente dovuto all'aumentata sopravvivenza dei pazienti, come si può osservare confrontando la attuale distribuzione dell'età rispetto a quella passata, oltre che eventualmente a una maggiore copertura della patologia da parte del Registro.

L'incidenza della talassemia major nel periodo 1991-2009 ha avuto complessivamente nell'intera regione un andamento in tendenziale diminuzione anche se, data anche l'esiguità del numero di casi, esiste una certa variabilità fra i singoli anni. L'apparente tendenza all'aumento degli ultimi anni, da verificare comunque in un periodo di tempo più lungo, potrebbe essere in buona parte dovuta a una precisa scelta dei genitori, in relazione anche alla migliorata qualità di vita del malato, anche se in qualche caso ha pesato la mancata opportunità di eseguire la diagnosi prenatale.

Appare comunque necessario perdurare nella promozione di campagne di informazione ed educazione sanitaria per la popolazione e nella ricerca dei portatori sani, al fine di limitare le nascite di nuovi casi solo a quelle derivanti da scelte consapevoli.

L'allungamento della sopravvivenza che sembra emergere pone però rinnovate esigenze assistenziali, a fronte dell'incremento dei casi evitati, nei confronti dei soggetti affetti da forme gravi di talassemia in età sempre più avanzata rispetto ai decenni passati, a causa del prolungarsi del periodo di esposizione a fattori di rischio determinanti l'aggravamento delle complicanze d'organo.

IL DIRIGENTE U.O.
(Dott.ssa Gabriella Dardanoni)

IL DIRIGENTE DEL SERVIZIO
(Dott. Salvatore Scodotto)