

Analisi sulla Sclerosi Laterale Amiotrofica attraverso i dati del Registro Nazionale Malattie Rare

Daniela Pierannunzio: *Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità*

Nicola Vanacore: *Centro Nazionale di Epidemiologia, Sorveglianza e Promozione della Salute – Istituto Superiore di Sanità*

Domenica Taruscio: *Centro Nazionale Malattie Rare – Istituto Superiore di Sanità*

Introduzione

Il Registro Nazionale Malattie Rare (RNMR) è stato istituito presso l'ISS nel 2001 in attuazione del D.M. 279/2001 che contiene anche l'elenco delle malattie rare (MR) esenti per la partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie. Il RNMR ha come obiettivo di effettuare la sorveglianza delle MR e di **supportare** la programmazione nazionale e regionale degli interventi sanitari. Il RNMR mira infatti a ottenere informazioni epidemiologiche sulle MR: il numero di casi e la relativa distribuzione sul territorio nazionale, il ritardo diagnostico e la migrazione sanitaria dei pazienti.

La Sclerosi Laterale Amiotrofica (SLA) è una MR neurologica rapidamente letale e attualmente incurabile inserita nelle MR rilevate nel RNMR.

Metodi

A marzo 2009 le Regioni che hanno attivato l'invio dei dati al RNMR sono: Abruzzo, Basilicata, Calabria, Lazio, Lombardia, Marche, Molise, Piemonte, Puglia, Sardegna, Toscana, Valle d'Aosta, Provincia Autonoma di Trento.

Per il complesso delle MR sono state segnalate 26.681 schede di cui 1.183 segnalazioni di SLA relative a 1.172 pazienti (11 segnalazioni doppie dello stesso paziente da due presidi diversi). La SLA è seconda MR maggiormente segnalata al RNMR dopo i difetti ereditari della coagulazione.

Risultati

I dati relativi ai casi di SLA evidenziano una leggera predominanza di maschi (rapporto M/F 1.28) e un'età media alla diagnosi di 63.3 anni (range da 17 a 89 anni).

Il 9.7% dei pazienti viene segnalato da un presidio di una regione diversa dalla regione di residenza (con un range di variazione tra 0 e 15.6%); il 15.6% dei pazienti ha ottenuto la prima diagnosi di SLA da un presidio di una regione diversa dalla regione di residenza.

Il ritardo diagnostico medio tra l'esordio dei primi sintomi e la diagnosi di SLA è di circa 433 giorni (con un range regionale da 222 a 563 giorni).

Considerando i casi diagnosticati dal 2006 al 2008 e la popolazione residente relativamente alle regioni che inviano i dati, è stata stimata l'incidenza della SLA che è risultata pari a 0.65 casi per 100.000.

Nel RNMR sono presenti anche 19 segnalazioni di Sclerosi Laterale Primaria.

Conclusioni

Il RNMR non essendo ancora a copertura totale sottostima l'incidenza della SLA che la letteratura scientifica riporta essere intorno a 2-3 casi per 100.000.

Per quanto riguarda invece gli altri indicatori epidemiologici (età media alla diagnosi, rapporto M/F, ritardo diagnostico medio, ecc.), i risultati sono in linea con quanto pubblicato da studi ad hoc sia nazionali sia internazionali.