



## APPROFONDIMENTO

### MALATTIE REUMATOLOGICHE AUTOIMMUNI

#### Paragrafo 1- FOCUS SULLE MALATTIE CITATE, CENNI SUI DATI EPIDEMIOLOGICI

**-Lupus eritematoso sistemico (LES):** malattia del connettivo caratterizzata da manifestazioni eritematose cutanee e mucose, sensibilità alla luce del sole e coinvolgimento sistemico potenzialmente di quasi tutti gli organi e apparati come il rene, le articolazioni, il sistema nervoso centrale, le sierose e il sistema emopoietico. Colpisce più frequentemente le donne, soprattutto fra i 15 e i 40 anni. Caratterizzata da aumento della morbilità e della mortalità, qualità di vita ridotta. Secondo gli ultimi dati, ben due terzi dei pazienti con Lupus eritematoso sistemico (LES) riferiscono di essere limitati ogni giorno nello svolgimento delle normali attività lavorative o domestiche.

**-Artrite reumatoide:** malattia infiammatoria cronica sistemica che colpisce le articolazioni che diventano dolenti, tumefatte e vanno deformandosi con il tempo. Può coinvolgere anche altri organi e apparati come il polmone, le sierose, l'occhio, la cute e i vasi. Esistono due varianti particolari e rare: la malattia di Felty, caratterizzata da ingrandimento della milza e riduzione dei granulociti neutrofili, la malattia di Still, caratterizzata da febbre, leucocitosi e altre manifestazioni sistemiche. Colpisce più frequentemente le donne, soprattutto fra i 40 e i 50 anni. Secondo l'Organizzazione Mondiale della Sanità, la prevalenza dell'artrite reumatoide nel mondo è tra lo 0,3 e l'1%. In Italia, il rapporto Istat "Condizioni di salute e ricorso ai servizi sanitari", pubblicato nel 2001 e relativo all'anno 1999, rileva che le persone che dichiarano di soffrire di una malattia cronica sono circa il 47% (50,9% delle donne e 43% degli uomini). Tra queste, le malattie muscolo-scheletriche sono quelle più frequentemente dichiarate (oltre il 18%, con un 22,8% tra le donne e 13,6% tra gli uomini). Secondo i dati proposti dall'Associazione nazionale malati reumatici, in Italia ci sono oltre 5 milioni di persone affette da questa condizione, circa il 10% della popolazione (fonte <https://www.epicentro.iss.it/artriti/>).

**-Spondiloartriti (SpA):** si tratta di un gruppo di malattie caratterizzate dalla presenza di infiammazione a carico delle articolazioni e di alcune strutture coinvolte nel movimento articolare, quali le entesi. Il coinvolgimento delle entesi nelle SpA è così caratteristico che la Società Italiana di Reumatologia (SIR), nella sua recente Classificazione delle Malattie Reumatologiche, definisce tale gruppo di malattie *Spondilo-enteso-artriti*. Queste malattie possono colpire sia le articolazioni periferiche (artrite periferica) che quelle della colonna vertebrale (artrite assiale), da cui deriva il termine *spondilite* (infiammazione della colonna) e l'impegno delle *articolazioni sacro-iliache* (che sono localizzate nel bacino e provocano glutalgia. Le SpA possono essere associate a patologie extra-articolari quali la *psoriasi* (una dermatite cronica), l'*uveite* (un'infiammazione a carico di alcune strutture dell'occhio), o le *malattie infiammatorie croniche intestinali*, quali il morbo di Crohn o la rettocolite ulcerosa. Il termine spondiloartrite (SpA) venne introdotto nel 1976 da due autori inglesi di Leeds, Verna Wright e John Moll, per definire un gruppo di malattie caratterizzate dal prevalente interessamento anatomico della colonna vertebrale e dall'assenza del fattore reumatoide nel siero dei pazienti (per distinguerle dall'artrite reumatoide) per cui venne associato il termine sieronegative.

- **SA spondilite anchilosante** (rientra nelle SpA insieme all'artrite psoriasica, all'artrite reattiva e alle artriti enteropatiche) ed è una malattia reumatologica infiammatoria cronica che interessa principalmente la colonna vertebrale. La SA è 3 volte più frequente nel sesso maschile, con un picco di insorgenza tra i 20 e i 40 anni d'età. Circa l'80% dei pazienti affetti da SA presenta i primi sintomi prima dei 30 anni, e solo il 5% dopo i 45 anni. La prevalenza della SA nella popolazione generale è intorno allo 0.3%. Caratteristica peculiare di questa malattia è l'elevata associazione con la presenza di un gene, l'allele HLA-B27, che è presente nel 80-90% dei pazienti affetti da SA. Tuttavia, la maggior parte dei soggetti con l'allele HLA-B27 non sviluppa la malattia. Pertanto l'HLA-B27 è

responsabile di una predisposizione genetica allo sviluppo della SA, ma non è sufficiente, altri geni e fattori ambientali intervengono nel determinare la malattia.

**-Artrite psoriasica:** malattia infiammatoria cronica delle articolazioni, che può coinvolgere anche altri distretti oltre a quello articolare, come per esempio la cute (psoriasi), i tendini (tenosinovite) e le entesi (entesite: infiammazione di zone anatomiche in cui un tendine, una capsula fibrosa, un legamento o una fascia si inseriscono sulla superficie ossea). In circa il 70% dei casi l'artrite psoriasica viene diagnosticata in pazienti già affetti da psoriasi cutanea. In una percentuale minore di casi, l'esordio della malattia cutanea coincide con quello della malattia articolare, mentre in una porzione ancora minore il coinvolgimento cutaneo potrebbe seguire quello articolare. Secondo un'indagine condotta da ANMAR (Associazione Nazionale Malati Reumatici) in collaborazione con l'INPS, sono almeno 24 milioni le giornate lavorative perse ogni anno dai pazienti con artrite psoriasica a causa della loro malattia ed i pazienti sono per lo più giovani e nel pieno dell'attività produttiva.

## **Paragrafo 2 INFO UTILI PER I PAZIENTI**

### **Esenzioni:**

Qualora sia diagnosticata una delle seguenti patologie:

• Artrite Reumatoide • Artropatia Psoriasica • Connettivite Mista • Dermatomiostite • Polimiosite • Lupus Eritematoso Sistemico • Sindrome Sjogren • Spondilite Anchilosante, Connettivite indifferenziata, Malattia di Behcet. I soggetti affetti da forme morbose sono esentati limitatamente ai farmaci prescrittibili dal SSN indicati per ciascuna patologia ed alle prestazioni di diagnostica strumentale e di laboratorio e alle prestazioni specialistiche correlate alla patologia stessa indicati per ciascuna patologia. Per alcune di queste condizioni patologiche (classificate tra le malattie rare) occorre che la diagnosi sia formulata dal Reumatologo di una struttura pubblica riconosciuta centro di riferimento per le malattie rare.

**Invalidità civile:** si può ottenere presentando la documentazione richiesta e a seguito del parere positivo rilasciato da una commissione. Viene indicata una percentuale di invalidità e a seconda del grado di essa possono essere concessi ausili e protesi, l'iscrizione agli elenchi provinciali del lavoro, congedi per cure fino agli assegni mensili, alle pensioni di invalidità e all'indennità di accompagnamento.

### **Ulteriori Fonti Utili:**

-ANMAR, *Diritti, opportunità del malato reumatico, "Invalidità civile"*

[http://www.amrer.it/download\\_documenti/Diritti\\_invalidita\\_civile.pdf](http://www.amrer.it/download_documenti/Diritti_invalidita_civile.pdf)

ANMAR

<https://www.anmar-italia.it/>

-SIR

<https://www.reumatologia.it/>

-ISS

<https://www.epicentro.iss.it/artriti/epidemiologia>

-*Regolamento di individuazione delle malattie croniche ed invalidanti e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie. ESENZIONE PER MALATTIA DPCM del 12/01/2027.*

-v. *Il metodo di progettazione applicato dal Centro Nazionale per la Telemedicina e le Nuove Tecnologie Assistenziali (ISS) per il sistema sanitario italiano, in Report \_finale Raccomandazioni medicina digitale CREA Sanita 2022, paragrafo 4.1 Fondamenti di design delle reti territoriali di servizi in Telemedicina, p. 26).*