

■ **A.N.I.M.A.S.S. ODV** / Sindrome di Sjögren Primaria Sistemica: in Italia l'unico punto di riferimento è l'Associazione, che dal 2005 si batte per il suo inserimento nei Livelli essenziali di assistenza come malattia rara

Appello al Ministro della Salute: inserire nei Lea una malattia rara

Una patologia autoimmune subdola e multiorgano, richiede attenzione clinica e una normativa per la presa in carico: migliorare la qualità di vita delle persone, ridurre i costi per il SSN

Una grave malattia, rara e degenerativa, ancora poco conosciuta ma soprattutto volutamente discriminata da oltre 20 anni. Stiamo parlando della Sindrome di Sjögren Primaria Sistemica, una patologia autoimmune, complessa e multiorgano che colpisce in modo significativo la morbilità, la mortalità e la qualità della vita delle persone colpite. Si tratta di una patologia subdola e dalle molteplici sfaccettature ed è di difficile gestione. Per la sua complessità e per i molti sintomi e problematiche collegate, è molto impattante come malattia sia a livello fisico che psicologico ma anche a livello relazionale, familiare e lavorativo.

Purtroppo, le persone colpite sono abbandonate per mancanza di ambulatori multidisciplinari/interdisciplinari dove essere presi in carico a 360° e monitorati per evitare degenerazioni sia a livello motorio, che cardiovascolare, polmonare e soprattutto intervenire in tempo prevenendo manifestazioni oncologiche. Tra le malattie autoimmuni è quella con il più alto rischio di linfoproliferazioni, ben 44 volte superiore alla popolazione generale. Nonostante questa alta incidenza a livello oncologico, la gravità della malattia non viene mai affrontata nei congressi di oncologia e non solo. "L'Associazione sta denunciando da 20 anni questo vuoto normativo e la discriminazione di cui sono vittime soprattutto le donne, con una prevalenza di 9 a 1", commenta la dottoressa Lucia Marotta, Presidente dell'A.N.I.Ma.S.S. ODV.

Per colmare questo vuoto normativo e questa sorta di ostruzionismo, l'Associazione Nazionale Italiana Malati Sindrome di Sjögren - A.N.I.Ma.S.S. ODV ha incaricato la Fondazione ReS di condurre un report epidemiologico nazionale sulla Sindrome di Sjögren Primaria per porre fine alle stime più disparate esistenti in Europa, e soprattutto nel mondo, che hanno discriminato per decenni il suo inserimento nei LEA come malattia rara già nell'ultimo aggiornamento 2017. Infatti, una malattia molto simile, la Sclerodermia sistemica, è stata inserita mentre la Sindrome di Sjögren Primaria Sistemica è rimasta fuori. L'aggiornamento dei LEA dovrebbe essere annuale ma ad oggi non è ancora avvenuto. Lo studio è stato condotto dalla



Lucia Marotta, Fondatrice e Presidente dell'A.N.I.Ma.S.S. ODV

Fondazione e consegnato nel 2022, su richiesta e il sostegno incondizionato dell'Associazione A.N.I.Ma.S.S. ODV. Il report epidemiologico nazionale sulla Sindrome di Sjögren Primaria si è posto l'obiettivo di esaminare l'epidemiologia, i bisogni sanitari e i costi associati alle persone con Sindrome di Sjögren Primaria, concentrandosi in particolare sull'impatto di tale malattia sul Servizio Sanitario Nazionale (SSN). Per il suo studio, è stato utilizzato il database della Fondazione Ricerca e Salute, che comprende circa 5 milioni di abitanti all'anno. Attraverso questa fonte di dati, è stata calcolata la prevalenza della Sindrome di Sjögren Primaria per l'anno 2018, analizzando i dati demografici, i consumi sanitari medi e i costi diretti sostenuti a un anno dalla data indice (definita come il primo ricovero ospedaliero o la richiesta di esenzione per patologia) mediante un'analisi caso-controllo, abbinata per età, sesso e residenza. I risultati dello studio hanno mostrato che, in Italia, nel 2018, sono

stati identificati 3,8 casi di Sindrome di Sjögren Primaria ogni 10.000 abitanti (con 1.746 casi e 1.746 controlli). Un anno dopo la data indice, il 53,7% delle persone affette dalla Sindrome di Sjögren Primaria e il 42,7% dei controlli avevano ricevuto almeno un farmaco, con un costo medio pro capite rispettivamente di 501 € e 161 € (p<0,01). Inoltre, il 7,8% delle persone con Sindrome di Sjögren Primaria ha avuto almeno un ricovero ospedaliero, rispetto al 3,9% dei controlli, con un costo medio per ricovero di 416 € e 129 €, rispettivamente. Le prestazioni specialistiche ambulatoriali hanno riguardato il 49,8% delle persone colpite da Sindrome di Sjögren Primaria, rispetto al 30,6% dei controlli, con costi medi pro capite di 200 € e 75 € (p<0,01). I costi annuali medi per persona sono risultati essere di 1.171 € per i casi e 372 € per i controlli (p<0,01).

I dati ottenuti suggeriscono che la prevalenza della Sindrome di Sjögren Primaria in Italia è coerente con la definizione di malattia

rara. Le persone con la Sindrome di Sjögren Primaria necessitano di un numero maggiore di farmaci, ricoveri e cure specialistiche ambulatoriali, con costi complessivi tre volte superiori a quelli sostenuti dalla popolazione generale. Questi costi potrebbero essere ridotti notevolmente con ambulatori dedicati multidisciplinari/interdisciplinari dove fare diagnosi in tempi rapidi evitando ricoveri ospedalieri in strutture inadeguate e non competenti sulla complessa e subdola patologia che può essere spesso confusa con altre più conosciute.

Va sottolineato che la Sindrome di Sjögren Primaria è una malattia autoimmune cronica con un fenotipo clinico molto variabile. I sintomi spaziano da manifestazioni limitate, come secchezza oculare e orale, fino a complicazioni gravi e potenzialmente letali che coinvolgono organi vitali come il cuore, il fegato, l'intestino, il pancreas, i reni, lo stomaco, l'apparato cardiovascolare, quello polmonare, osteoarticolare e il sistema nervoso centrale e periferico (neuroSjögren). La malattia colpisce principalmente le donne, con un rapporto di 9-20 donne per ogni uomo, e può presentarsi come patologia isolata sistemica (rara) o associata ad altre malattie autoimmuni, come l'artrite reumatoide, il lupus eritematoso sistemico, la sclerodermia ecc. Nel secondo caso le persone sono tutelate dalla patologia principale. Sebbene il decorso della malattia sia generalmente indolente e non richieda da subito trattamenti immunosoppressivi sistemici, anche le forme lievi della Sindrome influiscono negativamente sulla qualità della vita delle persone. Inoltre, le difficoltà legate alla diagnosi tardiva, al dolore generalizzato e alla ridotta funzionalità fisica contribuiscono a un alto tasso di disabilità lavorativa, accentuando ulteriormente l'impatto sociale ed economico della malattia.

Le persone con Sindrome di Sjögren Primaria Sistemica sono anche più esposte a comorbilità, tra cui malattie cardiovascolari ed è tra le malattie autoimmuni quella col più alto rischio di linfoproliferazioni, ben 44 volte superiore alla popolazione generale e rischio di mortalità (5/8%) per il linfoma non Hodgking. La prevalenza della Sindrome di Sjögren Primaria nel report epidemiologico

"Alice e la sua compagna invisibile": un libro-fumetto e un video per accendere la speranza

Il fumetto si conferma ancora una volta un linguaggio universale, capace di parlare a tutte le generazioni e di affrontare temi complessi con delicatezza e forza. "Alice e la sua compagna Invisibile" è un esempio significativo di questa potenzialità. Scritto da Lucia Marotta, Presidente dell'Associazione A.N.I.Ma.S.S. ODV, il libro racconta la storia di Alice, una ragazza di 12 anni con un grande sogno: danzare. Ma il suo cammino non è semplice. Alice è tra i 300 bambini in Italia che convivono con la Sindrome di Sjögren Primaria Sistemica, una malattia rara e poco conosciuta. La sua "compagna Invisibile" non è solo un'ombra che cerca di ostacolare il suo sogno, ma anche un simbolo delle difficoltà e delle incomprensioni che spesso accompagnano chi vive con una patologia invisibile. La forza del racconto sta nella capacità di Alice di trasformare il dolore in determinazione. Con il sostegno della sua famiglia, della comunità e dell'Associazione A.N.I.Ma.S.S. ODV, Alice affronta il suo



La copertina del libro fumetto di Lucia Marotta, "Alice e la sua compagna invisibile" che ha ispirato anche un video e una mostra di fotografia, pittura e scultura

percorso con coraggio, imparando che la lotta contro la malattia è anche una lotta per la consapevolezza e la solidarietà. La Sindrome di Sjögren Primaria Sistemica colpisce non solo il corpo, ma anche la psiche, la vita quotidiana e i sogni di chi ne soffre. Questo fumetto, rivolto a bambini e adulti, non è solo una storia di resilienza personale, ma un invito a tutte le persone che desiderano unirsi per dare visibilità a chi vive nell'ombra. Il libro, presentato ufficialmente a settembre 2024, è diventato anche un video grazie al supporto del laboratorio multimediale del Liceo Artistico di Salerno affiancato da una mostra di pittura, fotografia e scultura dedicata all'invisibilità e alla disabilità della grave patologia. "Scopo del libro fumetto e del video è di puntare a sensibilizzare non solo l'opinione pubblica ma anche a richiamare l'attenzione sulla necessità di supportare i bambini e le famiglie colpite dalla malattia", sottolinea la dottoressa Lucia Marotta, il cui impegno nell'ambito di A.N.I.Ma.S.S. ODV è un faro di speranza: grazie alla ricerca, alla sensibilizzazione e al sostegno reciproco, la "compagna invisibile" può essere affrontata e, un giorno, sconfitta. "Alice e la sua compagna invisibile", il libro fumetto e il video, ricordano a tutti che nessuno è mai veramente solo quando c'è chi lotta al suo fianco.

nazionale del 2022 dimostra che la malattia è rara. La prevalenza è di 3,8 ogni 10.000 abitanti.

Un importante traguardo per l'Associazione Nazionale A.N.I.Ma.S.S. ODV che dalla sua fondazione, il 18 aprile 2005 a Verona, si batte per dimostrare con dati scientifici e fonti attendibili la rarità della malattia. Per molti anni sono stati dati risultati variabili che dipendevano da numerosi fattori, tra cui i criteri di classificazione, le fonti di dati utilizzate, il disegno degli studi e le differenze genetiche e geografiche delle popolazioni analizzate. Inoltre, in molti studi venivano incorporate col termine Sindrome di Sjögren sia tutte le forme secondarie, associate all'artrite reumatoide, al lupus eritematoso sistemico, alla sclerodermia e alle Sindromi Sicche della persona in menopausa/andropausa e delle persone anziane. Ad oggi, nell'elenco LEA delle malattie croniche col termine Sindrome di Sjögren si includono le forme primarie, le forme primarie sistemiche, le forme secondarie e le Sindromi Sicche e ciò non è corretto nei confronti di chi ha la forma primaria sistemica che è degenerativa e altamente impattante con rischio di mortalità.

Nonostante la crescente consapevolezza delle difficoltà affrontate dalle persone, pochi studi si sono concentrati sugli aspetti socioeconomici della Sindrome di Sjögren Primaria e ancora meno di quella sistemica che è devastante e le persone hanno una qualità di vita molto scadente. Quelli esistenti confermano un aumento significativo nell'utilizzo di servizi sanitari, nell'uso di farmaci e nei costi complessivi, probabilmente dovuto alla natura cronica e degenerativa della malattia e alle sue comorbilità associate. La maggior parte degli studi suggerisce che i costi sanitari per le persone con la Sindrome di Sjögren Primaria Sistemica siano circa due o tre volte superiori a quelli della popolazione generale. Tuttavia, la letteratura disponibile

sulla prevalenza, sull'utilizzo delle risorse sanitarie e sui costi associati alla Sindrome di Sjögren Primaria è ancora limitata e spesso eterogenea, rendendo difficile il confronto tra i dati provenienti dai vari Paesi. A oggi, non risultano pubblicati altri studi epidemiologici basati sulla Sindrome di Sjögren Primaria nella popolazione italiana. Questo studio retrospettivo osservazionale, che si basa su dati amministrativi sanitari italiani, mira proprio a sensibilizzare l'opinione pubblica e le istituzioni riguardo alla prevalenza della Sindrome di Sjögren Primaria e al relativo impatto economico diretto sul Servizio Sanitario Nazionale, con un'analisi dettagliata dei costi per l'assistenza sanitaria erogata. Se ci fossero ambulatori dedicati multidisciplinari/interdisciplinari con esperienza i costi diminuirebbero e si farebbe prevenzione evitando degenerazioni. Il non inserimento della grave patologia sistemica, come rara nei LEA, danneggia non solo la persona malata, ma si ripercuote negativamente nella famiglia, nel contesto sociale e lavorativo. La persona, non seguita e monitorata costantemente nel tempo, peggiora e molte manifestazioni degenerano aumentando i costi che con una buona prevenzione e monitoraggio, senza dimenticare il supporto psicologico, potrebbero diminuire di molto. Nei confronti di questa patologia c'è un vuoto normativo e una discriminazione voluta e perpetrata. In Italia non esiste un PDTA, un Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale, che è la base della presa in carico. I farmaci sostitutivi non sono dispensati dal SSN ad eccezione del Siccafluid e recentemente della Ciclosporina. Le prestazioni fornite gratuitamente alla Sindrome di Sjögren col codice 030 sono irrilevanti e non garantiscono la presa in carico per la forma primaria sistemica.

Per informazioni:
www.animass.org

Da 20 anni una battaglia di civiltà per affermare diritti volutamente negati

Affrontare una malattia cronica, degenerativa e rara richiede coraggio, resilienza e, spesso, una rete di supporto adeguata. Ma per la psicopedagogista Lucia Marotta, convivere con la Sindrome di Sjögren Primaria Sistemica è sempre stato un percorso disseminato di ostacoli. Questa malattia autoimmune, che attacca tessuti connettivi e organi vitali, resta ancora poco conosciuta e non adeguatamente riconosciuta dal Sistema Sanitario Nazionale.

Lucia, che vive a Verona dal 1984, ha avuto i primi gravi sintomi nel 1999, ma problematiche varie erano presenti già da molto prima. Ottiene la diagnosi dopo un lungo calvario durato ben cinque anni. Oggi affronta ancora una lunga lista di problematiche che includono miosite, artralgie, osteoporosi, parestesie e dolori cronici debilitanti. Ultimamente anche un tumore. "La Sindrome colpisce ogni aspetto della mia vita - fisico, mentale, sociale -. Eppure, a distanza di 26 anni, mi sento ancora invisibile", dice la dr.ssa Marotta.

Nonostante l'impatto devastante, la Sindrome di Sjögren Primaria Sistemica non è riconosciuta come malattia rara nei Livelli Essenziali di Assistenza (LEA), il che significa che le persone colpite dalla patologia non possono accedere a un Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (PDTA) dedicato. I farmaci sostitutivi sono a carico di chi soffre, come le cure odontoiatriche e podologiche. Solo pochi esami sono erogati dal Servizio Sanitario Nazionale, e i tempi di attesa per visite e controlli sono lunghissimi e le prenotazioni con il CUP estenuanti. "Le persone come me non hanno la forza di stare ore al telefono per prenotare una visita, e anche quando ci riesci, il supporto è frammentato, scollegato o inesistente. Non esistono centri multidisciplinari dove i medici collaborano per offrirti una cura integrata", racconta rattristata. Non c'è la volontà di tutelare queste persone e nessuno investe in ricerca di base o genetica. La dottoressa Marotta denuncia le liste di attesa, un problema gravissimo per una malattia sistemica come questa, la mancanza di una riabilitazione adattata alle varie problematiche per evitare degenerazioni. I pazienti devono attendere anche due anni per una visita oculistica pubblica, mentre la riabilitazione in piscina riscaldata è riconosciuta per un solo ciclo. La Presidente continua a denunciare l'abbandono nei confronti di queste persone, assolutamente non tutelate nel loro diritto alla salute. Arrivano quotidianamente richieste di

aiuto da tutta Italia, non essendoci centri multidisciplinari. Queste persone si sentono abbandonate e si isolano perché non comprese anche all'interno della stessa famiglia. La Presidente, attraverso A.N.I.Ma.S.S. ODV (Associazione Nazionale Italiana Malati Sindrome di Sjögren), da 20 anni si dedica all'attività di volontariato socio-assistenziale e collabora con professionisti della salute, società scientifiche per formare su questa grave patologia con convegni ECM e FAD. Nel 2022, l'Associazione Nazionale ha contribuito alla realizzazione di un report epidemiologico nazionale, pubblicato nel febbraio 2024 su una prestigiosa rivista scientifica internazionale di Medicina Interna: "European Journal of Internal Medicine - Original Article Primary Sjögren's syndrome in Italy: Real-world evidence of a rare disease through administrative healthcare data" con la collaborazione di Giacomo Cafaro, Carlo Perricone, Giulia Ronconi, Silvia Calabria, Letizia Dondi, Leonardo Dondi, Antonella Pedrini, Immacolata Esposito, Roberto Gerli, Elena Bartoloni, Nello Martini. Nonostante questo indubbio risultato scientifico, la battaglia per il riconoscimento della Sindrome di Sjögren Primaria Sistemica come malattia rara nei LEA prosegue, con interrogazioni parlamentari e mozioni. A settembre 2024, è stata presentata una seconda mozione in Regione Campania approvata all'unanimità come quella presentata in Regione Veneto e un disegno di legge in discussione in Parlamento. A dicembre in Parlamento è stato presentato un atto ispettivo da un gruppo di senatori. La Presidente continuerà la sua battaglia soprattutto per le circa 20.000 persone in Italia affette dalla Sindrome di Sjögren Primaria Sistemica, inclusi giovani e bambini. "Avere una malattia rara ti isola, ma l'Associazione è la nostra forza. Più siamo uniti, più possiamo fare pressione per ottenere diritti, cure e attenzione", dichiara la dottoressa Marotta. Eppure, dietro la forza e la determinazione, rimane la fatica quotidiana di vivere con una malattia così impattante. "Il dolore non si ferma mai, ma continuare a lottare dà senso alla mia vita. Quello che voglio trasmettere è che non dobbiamo arrenderci mai: la voce di ognuno di noi conta", ribadisce la dottoressa Marotta, continuando a sperare che un giorno, non molto lontano, la sua condizione, e quella di tanti altri, venga riconosciuta per ciò che è: una battaglia che merita rispetto, attenzione e sostegno.

Un viaggio nell'invisibilità e nella disabilità della malattia

La Presidente dell'A.N.I.Ma.S.S. ODV dottoressa Lucia Marotta, per sensibilizzare ed informare la cittadinanza e arrivare ai cuori delle persone ed emozionarli, ha proposto il Progetto il video del libro fumetto "Alice e la sua compagna invisibile" e una mostra di fotografia, pittura e scultura. Entrambi i progetti sono stati accolti con grande entusiasmo dalla dirigente Renata Florimonte, dagli insegnanti e alunni del Liceo artistico di Salerno. L'evento si è tenuto il 24 febbraio 2025 presso la sala teatro del liceo e nel pomeriggio il video del fumetto e il video backstage della mostra sono stati presentati presso l'Ordine dei medici di Salerno. Gli eventi sono stati ripresi dalla RAI nazionale. La bellezza dell'arte, pur trattando il tema della malattia, può mostrarci le cose sotto una luce nuova. La fotografia, la pittura e la scultura sono riusciti a esprimere in modo incisivo l'invisibilità e la grave disabilità provocata dalla patologia. E allo stesso tempo ad emozionare i presenti. Ad apertura dell'evento, sia del mattino che del pomeriggio, ci sono stati i saluti delle autorità; nel pomeriggio presso l'Ordine dei Medici erano presenti esperti, studenti di Ostetricia, di Fisioterapia e del laboratorio di teatro.