



Senato della Repubblica
Commissione Affari sociali, sanità,
lavoro pubblico e privato, previdenza sociale

8 gennaio 2025

Audizione Osservatorio dedicato alla Medicina di Genere nell'ambito del ciclo di audizioni riguardante le disposizioni per il riconoscimento della fibromialgia come malattia invalidante disegni di legge nn. 246-400-485-546-594-601-603-946-1023

Gentile Presidente, Onorevoli Senatrici e Senatori, vorrei innanzitutto ringraziarvi per la possibilità che avete voluto accordarmi di intervenire, in rappresentanza dell'Osservatorio dedicato alla Medicina di Genere che ha sede presso l'Istituto Superiore di Sanità, su un tema importante quale la fibromialgia e il riconoscimento della stessa come malattia invalidante. Si tratta di una patologia molto complessa alla cui diagnosi si arriva quasi sempre con un ritardo diagnostico importante.

Vorrei iniziare introducendo la medicina di genere e l'impegno dell'ISS per la sua applicazione

COS'È LA MEDICINA DI GENERE

La Medicina di genere (MdG) studia l'influenza del sesso e del genere sullo stato di salute e di malattia degli individui. Con il termine "sesso" si intende l'insieme delle caratteristiche biologiche con le quali una persona nasce, per esempio i cromosomi, le gonadi, i genitali esterni, gli ormoni sessuali. Con il termine "genere" invece si intende l'insieme delle caratteristiche socio-economiche e culturali che definiscono e attribuiscono il genere femminile e maschile.

La MdG, quindi, rappresenta una nuova dimensione trasversale da considerare in tutte le specialità mediche. Considerare il sesso e il genere nelle azioni di prevenzione e di cura è necessario per promuovere l'equità e l'appropriatezza degli interventi e realizzare azioni efficaci di promozione della salute e prevenzione contribuendo a rafforzare la "centralità della persona" e ad applicare una medicina personalizzata. Essere uomo o donna, infatti, ha un ruolo importante nel determinare differenze in termini di salute e di malattie in particolare per quanto riguarda i fattori di rischio, l'insorgenza, l'incidenza, la progressione, la risposta ai trattamenti e la prognosi. Lo stato di salute o malattia può essere quindi influenzato non solo da aspetti biologici legati al sesso ma anche da fattori dipendenti dall'ambiente e dallo stile di vita legati al genere.

CHI SIAMO, COSA FACCIAMO

L'Istituto Superiore di Sanità, organo tecnico scientifico del Servizio Sanitario Nazionale, ha da tempo inserito tra i suoi obiettivi strategici l'applicazione della Medicina di Genere e già nel 2017 ha istituito un Centro di riferimento per la Medicina di Genere che ha come obiettivo quello di promuovere, condurre e

coordinare attività nell'ambito sanitario che tengano conto dei differenti bisogni di salute della popolazione dovuti a differenze di sesso e di genere. Il Centro di riferimento per la Medicina di genere ha contribuito attivamente alla creazione di una Rete Nazionale per la Medicina di Genere che coinvolge associazioni scientifiche, IRCCS, federazioni professionali, università, e regioni. Un passo molto importante nel nostro Paese è stata, all'inizio del 2018, l'approvazione della legge 3/2018 che per la prima volta in Europa garantisce che i determinanti "genere" e "sesso" vengano presi in considerazione nella definizione di percorsi diagnostico-terapeutici, nella ricerca scientifica, nella comunicazione ai cittadini, nella formazione di studenti e nell'aggiornamento dei professionisti della salute. Nella legge, inoltre, si prevedeva la predisposizione di un Piano per l'applicazione e la diffusione della Medicina di genere.

Nel Piano sono descritte le 4 grandi macroaree di intervento per l'applicazione della Medicina di genere che sono: 1) i percorsi clinici, 2) la ricerca, 3) la formazione e 4) la comunicazione. Per ogni area di intervento sono stati definiti gli obiettivi strategici a breve, medio e lungo termine, le azioni necessarie per raggiungere tali obiettivi, gli attori coinvolti e gli indicatori di monitoraggio.

La legge 3/2018 prevedeva inoltre l'istituzione di un **Osservatorio dedicato alla Medicina di genere**. L'ISS è stato individuato quale ente vigilato titolare dell'Osservatorio e garante dell'attendibilità e appropriatezza dei dati rilevati. L'Osservatorio è stato istituito a settembre 2020 con decreto firmato dell'On. Zampa, allora Sottosegretaria alla Salute con delega per la medicina di genere. A febbraio 2021 con decreto dell'allora Presidente ISS, Prof. Brusaferrò sono stati nominati i membri dell'Osservatorio che sono appartenenti alle principali Istituzioni o Ordini Professionali in ambito sanitario o rappresentanti delle Regioni. Obiettivo generale dell'Osservatorio è assicurare l'avvio, il mantenimento e il monitoraggio delle azioni previste dal Piano sul tutto il territorio nazionale.

FIBROMIALGIA

La fibromialgia è una malattia cronica caratterizzata da dolore diffuso, rigidità muscolare, disturbi del sonno, stanchezza cronica, e riduzione del tono dell'umore. Può compromettere lo svolgimento delle comuni attività quotidiane, oltre ad avere un impatto negativo sulla maggior parte degli aspetti legati alla qualità della vita.

I sintomi sono numerosi e di intensità variabile da persona a persona. I principali includono:

- dolore, tipicamente diffuso o multifocale, cresce e decresce rapidamente e compare spesso in punti diversi (migrante). In genere è descritto come: scottante, bruciante, vibrante, martellante, profondo, ed è spesso aggravato dal freddo, dal caldo, dall'umidità, dallo stress e dal rumore
- stanchezza cronica, affaticamento presente già dal primo mattino nonostante un adeguato numero di ore di sonno
- disturbi del sonno, difficoltà ad addormentarsi, frequenti risvegli notturni, sonno non ristoratore
- mal di testa (cefalea) e dolore facciale a livello mascellare o mandibolare
- disturbi della sensibilità, difficoltà di messa a fuoco, formicolii diffusi in tutto il corpo oppure limitati a una sola metà, diminuzione della sensibilità e senso di intorpidimento, ronzii, fischi o vibrazioni percepiti all'interno delle orecchie (acufeni)
- difficoltà di concentrazione, confusione mentale (disfunzioni cognitive)
- dolori articolari e rigidità muscolare
- disturbi gastrointestinali, colon irritabile con alternanza di stitichezza e diarrea, dolori addominali, meteorismo, difficoltà nella digestione, reflusso gastroesofageo
- dolore mestruale (dismenorrea) nelle donne
- ansia, depressione
- alterazioni dell'equilibrio come senso di sbandamento e vertigini, causate dall'artrosi cervicale

- tachicardia
- crampi a carico degli arti inferiori

Le cause della fibromialgia sono sconosciute. Si pensa che fattori genetici, biochimici, ambientali e psicologici possano contribuire in vario modo all'insorgenza della malattia.

I disturbi ad essa collegati a volte compaiono dopo interventi chirurgici, traumi fisici, infezioni o un forte stress psicologico; altre volte, non si è in grado di associare un evento particolare all'insorgenza della malattia.

I sintomi della fibromialgia possono peggiorare in seguito a stress, mancanza di sonno, rumore, freddo, cambiamenti meteorologici o nel periodo pre-mestruale.

La fibromialgia è una malattia complessa e difficile da diagnosticare poiché i disturbi che causa non sono specifici ma sono simili a quelli di molte altre malattie. Per confermare che si tratti di fibromialgia, infatti, il medico dovrà escludere la polimialgia reumatica, l'artrite reumatoide, la polimiosite, le spondiloartriti, le miopatie, la miastenia gravis, la sclerosi multipla, malattie che possono causare disturbi simili.

Lo specialista reumatologo, medico di riferimento per la fibromialgia, per accertarla esegue la visita medica, si informa sullo stato di salute presente e passato (anamnesi), verifica la presenza del dolore da almeno tre mesi, controlla i cosiddetti tender points, 18 punti dislocati simmetricamente su entrambi i lati del corpo che causano un dolore circoscritto quando vengono toccati (palpazione digitale).

Oltre alla valutazione del dolore provocato premendo sopra i tender points, i criteri per accertare la fibromialgia includono la valutazione di:

sintomi tipici:

- dolore
- fatica
- disturbi del sonno

disturbi più frequenti:

- mialgia
- rigidità
- sensazione di gonfiore
- parestesie

disturbi aggiuntivi:

- neurologici
- cognitivi
- neuroendocrini
- autonomici

La fibromialgia è spesso concomitante con la sindrome da fatica cronica, con cui condivide numerosi sintomi, pur rimanendo una malattia distinta.

Poiché i sintomi causati dalla fibromialgia sono diversi, la loro cura coinvolge più esperti tra cui il reumatologo, lo psicologo e il neurologo

Anche le terapie utilizzate sono diverse:

- terapia farmacologica basata sull'uso di farmaci antidolorifici, antinfiammatori, antidepressivi, antiepilettici e miorilassanti. I farmaci antinfiammatori (aspirina, ibuprofene e paracetamolo) sono soltanto in grado di alleviare il dolore
- terapia non farmacologica basata sull'esecuzione di esercizi di stiramento muscolare e tecniche di rilassamento, per ridurre la tensione muscolare
- tecniche atte ad aiutare il paziente a conoscere la fibromialgia per imparare a convivere
- cambiamenti nello stile di vita, le persone con la fibromialgia dovrebbero svolgere una attività fisica costante ma moderata

Considerata la complessità della fibromialgia è necessario stabilire un piano terapeutico personalizzato basato sulla giusta combinazione di vari tipi di terapie mirate ad alleviare i disturbi presenti.

FIBROMIALGIA E DIFFERENZE DI GENERE

Si calcola che tra il 2 e l'8% della popolazione soffre di fibromialgia e ben il 90% di queste persone sono donne, con un picco tra i 40 e i 60 anni di età. Quali sono i meccanismi che rendono il genere femminile molto più soggetto alla fibromialgia? Gli ormoni sessuali possono ricoprire un ruolo importante nell'esacerbarsi di questa malattia. Studi recenti hanno trovato nel liquido cerebrospinale di pazienti affetti da fibromialgia elevati livelli di un neuropeptide che agisce da neurotrasmettitore. Tale neuropeptide ha la funzione di trasmettere le sensazioni dolorose di scheletro e muscoli al sistema nervoso centrale e sembra che la concentrazione sia modulata dagli estrogeni. In particolare, la carenza di estrogeni in donne in pre o postmenopausa risulta essere correlata anche con l'insorgenza di altre malattie reumatiche, mentre invece una somministrazione di estrogeni può risultare benefica per tali condizioni.

Nonostante la fibromialgia sia una sindrome al femminile, almeno un 10-15% della popolazione affetta da fibromialgia è di sesso maschile. Infatti, nel 2010 i criteri diagnostici sono cambiati per questo motivo, non si valutano più solo i tender points (che esprimevano la dolorabilità alla digitopressione, molto più facile da evocare nel sesso femminile) ma è stato definito un doppio punteggio: quello delle aree in cui il paziente sente dolore e un indice di severità degli altri sintomi, dando alla somma dei due punteggi un valore diagnostico. In questo modo si è subito potuto osservare un aumento significativo della prevalenza maschile.

Ma la differenza dei sessi esprime un differente quadro clinico? Si sa ancora troppo poco su questo, alcuni studi hanno osservato modificazione della percezione del dolore, della resilienza, della stanchezza e delle comorbidità psichiatriche, tuttavia, i dati riscontrati sono controversi e non conclusivi. In alcuni lavori i pazienti di sesso maschile presentano sintomi peggiori e una prognosi complessiva peggiore; in altri non sussistono differenze; in altri ancora la prognosi appare peggiore nei pazienti di sesso femminile. Queste discrepanze possono essere correlate a eterogeneità sociodemografica e geografica, a errori metodologici negli studi osservazionali che non hanno controllato eventuali fattori confondenti, oppure alla mancanza di strumenti validati per discriminare tra le misure di outcomes nei diversi sessi.

Esistono alcuni sintomi che sono tipicamente maschili; recentemente è stato segnalato un incremento di interessamento doloroso vescicale e prostatico nei pazienti fibromialgici di sesso maschile, in relazione ai parametri dei test di valutazione di maggiore severità clinica complessiva.

Alcuni studi hanno confrontato i domini della funzionalità sessuale dei pazienti di sesso femminile e maschile. Un elevato numero di pazienti di sesso femminile riportava una ridotta libido e riferiva che la loro vita sessuale era grandemente ridotta a causa del dolore cronico. I maschi, sorprendentemente, riportavano una insoddisfazione sessuale maggiore delle pazienti di sesso femminile. Inoltre, si segnalano maggiori disfunzioni orgasmiche nel sesso femminile e maggiori disfunzioni coitali (meno rapporti sessuali)

anche nel sesso maschile rispetto ai gruppi di controllo. Esiste infine una stretta correlazione tra disturbi sessuali e severità dei sintomi psicoaffettivi (ansia e depressione).

In conclusione, è importante non escludere la possibilità di fibromialgia nel sesso maschile, che copre un 10-15% della popolazione fibromialgica complessiva. Il paziente di sesso maschile presenta una qualità di vita compromessa quanto le pazienti di sesso femminile con aspetti psicologici rilevanti e spesso difficoltà nella normale vita sociale, lavorativa e sessuale. Il paziente fibromialgico maschile tende ad avere maggiori difficoltà ad accettare questa sindrome ma soprattutto ad affrontare il problema delle cause, bassa resilienza e della gestione dei sintomi. È probabile che l'atteggiamento del medico nei confronti dei pazienti di sesso maschile debba essere diverso e più attento alle problematiche specifiche che il paziente riferisce.

In questo quadro complesso, ritengo che i punti previsti nei DDL in discussione, siano cruciali per un concreto aiuto alle persone affette da tale invalidante condizione, e l'Osservatorio dedicato alla Medicina di genere e il centro di riferimento dell'ISS si rendono pienamente disponibili per contribuire all'organizzazione e il coordinamento delle seguenti attività:

1) PERCORSI CLINICI

Premesso che la base per la gestione del paziente fibromialgico deve essere la creazione di una rete integrata di medici di medicina generale, di specialisti reumatologi e di personale sanitario (psicologi, terapisti della riabilitazione, occupazionali ecc) ritengo che **la mappatura dei centri presenti sul territorio nazionale per la presa in carico integrata dei/delle pazienti con fibromialgia sia un indispensabile aiuto per ogni persona affetta da tale malattia.**

Si propone inoltre la stesura di Buone Pratiche Clinico Assistenziali e/o linee guida presso l'ISS per la standardizzazione di criteri condivisi per la diagnosi, la terapia e l'assistenza grazie al lavoro condiviso di società e associazioni scientifiche

2) RICERCA

L'istituzione bandi di ricerca tramite finanziamenti dedicati che possano aiutare a :

- comprendere i meccanismi e i fattori di rischio all'origine della malattia
- identificare marcatori diagnostici prognostici e predittivi
- Identificare nuovi bersagli terapeutici

3) FORMAZIONE DEL PERSONALE SANITARIO

La formazione dedicata in particolare a medici di medicina generale tramite specifici corsi di aggiornamento per il riconoscimento dei sintomi e l'indirizzamento verso i giusti specialisti per la corretta presa in carico

Inoltre il personale sanitario coinvolto nella gestione della fibromialgia (medico specialista, infermiere, fisioterapista) deve essere educato all'interazione con i / le pazienti e i loro familiari tramite incontri con esperti psicologi e professionisti sanitari esperti nel settore e con gli stessi pazienti perché è necessario imparare ad ascoltare e interagire nel modo corretto dando il giusto valore ad ogni sintomo riportato e spiegando al paziente, con linguaggio semplice, come affrontare il dolore e i disagi psico-fisici associati alla malattia.

Nell'ambito della formazione ed educazione si raccomanda una particolare attenzione alla gestione dei pazienti di sesso maschile che possono essere sottovalutati anche dagli stessi medici.

4) COMUNICAZIONE E INFORMAZIONE ALLA POPOLAZIONE

Campagne di informazione, video e opuscoli possono essere utili per rendere ogni persona consapevole dei propri disturbi e della necessità di rivolgersi a specialisti per una diagnosi precoce. Anche in questo caso si

raccomanda una corretta comunicazione anche alla popolazione maschile per rendere consapevoli della possibilità che questa malattia possa colpire anche gli uomini.

Ho concluso, ringrazio ancora per la opportunità e auspico che le considerazioni esposte possano essere un utile contributo alla Commissione per l'esame dei disegni di legge sulla fibromialgia.

Le proposte del Centro di riferimento di Medicina di Genere dell'ISS e dell'Osservatorio dedicato alla MdG prevedono:

1. PERCORSI CLINICI

Premesso che 1) la base per la gestione del paziente fibromialgico deve essere la creazione di una rete integrata di medici di medicina generale, di specialisti reumatologi e di personale sanitario (psicologi, terapisti della riabilitazione, occupazionali ecc) che si prendano carico dei pazienti e 2) la realizzazione di PDTA per la standardizzazione di criteri condivisi per la diagnosi, la terapia e l'assistenza per **la valutazione dell'impatto della malattia nel singolo paziente e per riconoscerne l'invalidità.**

Si propone **una mappatura dei centri presenti sul territorio nazionale per la presa in carico integrata dei/delle pazienti con fibromialgia e la stesura di Buona Pratica Clinico Assistenziali e/o linee guida presso l'ISS grazie al lavoro condiviso di società e associazioni scientifiche**

2. RICERCA

Si propone di istituire bandi di ricerca dedicati che possano aiutare a :

- comprendere i meccanismi e i fattori di rischio all'origine della malattia
- identificare marcatori diagnostici prognostici e predittivi
- Identificare nuovi bersagli terapeutici

3. FORMAZIONE DEL PERSONALE SANITARIO

Fondamentale è la formazione tramite specifici corsi di aggiornamento dei medici di medicina generale per il riconoscimento dei sintomi e il corretto indirizzare verso gli specialisti per la presa in carico delle persone affette da fibromialgia.

Il personale sanitario coinvolto nella gestione della fibromialgia (medico specialista, infermiere, fisioterapista) deve essere educato all'interazione con i / le pazienti e i loro familiari tramite incontri con pazienti e con esperti psicologi e professionisti sanitari esperti nel settore. Bisogna imparare ad ascoltare e interagire nel modo corretto dando il giusto valore ad ogni sintomo o disturbo riportato e spiegando al paziente con linguaggio semplice come affrontare il dolore e i disagi psico-fisici associati alla malattia.

Nell'ambito della formazione ed educazione si raccomanda una particolare attenzione alla gestione dei pazienti di sesso maschile che possono essere sottovalutati

4. COMUNICAZIONE E INFORMAZIONE ALLA POPOLAZIONE

Campagne di informazione, video e opuscoli possono essere utili per rendere ogni persona consapevole dei propri disturbi e della necessità di rivolgersi a specialisti per una diagnosi precoce. **Anche in questo caso si raccomanda una corretta comunicazione anche alla popolazione maschile per rendere consapevoli della possibilità che questa malattia possa colpire anche gli uomini**

L'Osservatorio e il Centro di medicina di Genere dell'ISS si rendono pienamente disponibili per l'organizzazione e il coordinamento delle attività sopraesposte.

In conclusione, auspico che le considerazioni esposte possano fornire un utile contributo alla Commissione per l'esame dei disegni di legge sulla fibromialgia.



Elena Ortona
Direttrice - Centro di Riferimento per la Medicina di Genere
Istituto Superiore di Sanità