



DISEGNO DI LEGGE

d'iniziativa dei senatori CUCCHI, SBROLLINI, SPAGNOLLI e ZAMBITO

COMUNICATO ALLA PRESIDENZA IL 12 NOVEMBRE 2024

Istituzione della Giornata nazionale della consapevolezza della demenza frontotemporale (FTD)

ONOREVOLI SENATORI. - La demenza frontotemporale (*Frontotemporal Degeneration - FTD*) è una malattia neurologica degenerativa classificata a partire dagli anni '90. Grazie al costante avanzamento delle indagini strumentali, le conoscenze scientifiche si sono arricchite con sensibile impatto sull'accuratezza diagnostica in fasi sempre più precoci di malattia. L'incidenza della FTD è maggiore nella fascia giovanile aumentando progressivamente con l'età. In Italia, una sola delle varianti FTD, la paralisi soprannucleare progressiva (PSP), rientra tra le malattie rare con il codice di esenzione RF0170. Nonostante il vissuto di alcuni personaggi pubblici, tra cui il noto attore Bruce Willis, abbia contribuito a incrementare la conoscenza della FTD nella società civile, la malattia è tutt'ora sorprendentemente sconosciuta e poco diagnosticata. L'eterogeneità dei disturbi che la caratterizzano ne causa un importante ritardo diagnostico. La FTD è una condizione clinica di elevato impatto sanitario e sociale, in particolare con riferimento ai casi ad esordio giovanile, vale a dire quando il malato è nel pieno del suo impegno familiare e lavorativo. Si tratta di una patologia che coinvolge non solo chi ne è colpito ma anche l'intera rete familiare, sociale e lavorativa. La FTD implica una complessa e onerosa gestione, rendendo necessario il coinvolgimento di una *équipe* multidisciplinare per affrontare le diverse fasi della malattia.

La FTD in Europa conta ogni anno circa 12.000 casi nuovi con un'incidenza di 2,36 casi per 100.000 persone, maggiore nella fascia giovanile e tra gli uomini. Su dieci pazienti affetti, tre-quattro individui presentano storia familiare di demenza, in cui è colpito

solitamente un genitore, un fratello o una sorella. In questi casi, la causa di malattia FTD è generalmente una mutazione genetica nota. I portatori di mutazioni possono presentare età d'esordio e manifestazioni cliniche molto diverse, anche nel caso in cui appartengano alla stessa famiglia. Ciò suggerisce che diversi fattori di suscettibilità genetica e ambientale agiscano come modulatori dell'espressione clinica di malattia. Ai fini della stima dei « malati rari », un elemento discriminante è quello del criterio di riconoscimento della « rarità » della patologia a livello nazionale e della valutazione della sua prevalenza. A tal proposito, assume particolare rilevanza il criterio adottato dalla banca dati del portale « Orphanet », che definisce « rare » quelle patologie che colpiscono non più di cinque individui su 10.000, in linea con il regolamento (CE) n. 141/2000 del Parlamento europeo e del Consiglio, del 16 dicembre 1999 sui farmaci orfani. Secondo un recente studio epidemiologico condotto in Europa, si stima che la prevalenza di FTD sia di 2,9 casi per 100.000 abitanti nella fascia di età compresa tra i trenta e i sessantaquattro anni. La FTD, quindi, si colloca molto al di sotto del valore di soglia (*cut-off*), rientrando tra le malattie giovanili rare. La forma più frequente di FTD è la sua variante comportamentale (*Behavioral Variant FTD - bvFTD*), che si caratterizza per disturbi della personalità e del comportamento, motivo per cui spesso è confusa con patologie di pertinenza psichiatrica, con notevole ritardo diagnostico. Disinibizione sociale, ridotta capacità di pianificazione, scarsa empatia e apatia, perdita di giudizio e della condotta sociale, atteggiamenti compulsivi e disturbi della condotta alimentare

costituiscono i principali sintomi. Non è infrequente che questi disturbi del comportamento e della condotta sociale portino pazienti a commettere illeciti di rilevanza civile o addirittura penale, con conseguente carico non solo per il malato (che ove commetta delitti particolarmente gravi potrebbe addirittura essere sottoposto a misure restrittive della libertà personale) e per la famiglia (che potrebbe trovarsi a sostenere spese « collaterali » necessarie per la difesa tecnica), ma anche per le stesse controparti o vittime degli illeciti. I pazienti affetti dalla bvFTD nel corso della progressione della malattia possono sviluppare disturbi del linguaggio e del movimento, con inevitabile incremento degli oneri assistenziali. Le crescenti scoperte in campo neuropatologico e genetico hanno permesso una migliore gestione del malato: conoscere l'esistenza di eventuali mutazioni consente di prevedere il decorso della malattia in pazienti con FTD genetica e valutare il rischio di sviluppare la malattia da parte di familiari asintomatici. Questa ricerca permette anche di individuare pazienti che potranno beneficiare delle nuove terapie in corso di sviluppo, il cui successo dipende anche dall'individuazione precoce dei portatori di mutazioni. In parallelo, una migliore conoscenza dei meccanismi molecolari ha permesso di sviluppare nuovi biomarcatori della malattia, permettendo una migliore diagnosi precoce e fornendo un indicatore della risposta dei malati a eventuali trattamenti terapeutici. La FTD è ancora poco conosciuta e sottovalutata e la sua complessità ne causa un importante ritardo diagnostico. Un malato senza diagnosi che continua a vagare da un centro all'altro non è solo una sconfitta sul piano umano ed etico, ma rappresenta anche un costo per il Servizio sanitario.

Non esistono, a oggi, cure per la FTD, ma solo trattamenti sintomatici. La ricerca sperimentale è però in forte crescita e di-

verse nuove molecole, potenzialmente in grado di modificare il decorso della malattia, sono in corso di sperimentazione. L'aumento del numero di studi (*trial*) clinici impone un'organizzazione dedicata in centri con elevati *standard* assistenziali, in grado di partecipare alle sempre più complesse sperimentazioni nazionali e internazionali. Il sostegno e il supporto psico-educazionale al familiare/*caregiver* sono risorse indispensabili, tanto da poterle considerare un vero e proprio strumento terapeutico per contrastare l'impatto della sintomatologia sul paziente e sulla sua rete sociale e di ridurre i costi sociali diretti e indiretti. L'accompagnamento dei *caregiver* e delle famiglie nell'esperienza di adattamento durante le diverse fasi del percorso della malattia e l'educazione attraverso interventi di sensibilizzazione dell'individuo e del territorio sono elementi fondamentali. Questi tipi di interventi in Italia non rientrano tra le prestazioni fornite alle famiglie e sono del tutto a carico del cittadino.

La Giornata nazionale della consapevolezza della demenza frontotemporale (FTD) rappresenta un'opportunità di formazione e informazione sulle malattie rare, con particolare attenzione alla demenza frontotemporale. Questo evento consente all'Associazione italiana malattia frontotemporale (AIMF) e ad altre associazioni di pazienti di intensificare le loro attività di sensibilizzazione e promozione della cultura riguardo a queste tematiche.

Il presente disegno di legge si compone di tre articoli. L'articolo 1 chiarisce l'obiettivo del disegno di legge di contribuire alla sensibilizzazione e alla conoscenza sul tema, l'articolo 2 riguarda le modalità di celebrazione della Giornata nell'ambito delle istituzioni scolastiche e l'articolo 3 precisa che la Giornata non comporta un costo aggiuntivo per la finanza pubblica.

DISEGNO DI LEGGE

Art. 1.

(Istituzione della Giornata nazionale della consapevolezza della demenza frontotemporale)

1. La Repubblica riconosce il 1° ottobre quale Giornata nazionale della consapevolezza della demenza frontotemporale (FTD), di seguito denominata « Giornata nazionale », al fine di contribuire alla sensibilizzazione e alla conoscenza della condizione delle persone affette da questa patologia rara.

2. La Giornata nazionale non determina gli effetti civili di cui alla legge 27 maggio 1949, n. 260.

Art. 2.

(Celebrazione della Giornata nazionale nelle istituzioni scolastiche)

1. In occasione della Giornata nazionale, nel pieno rispetto dell'autonomia amministrativa, organizzativa, didattica, di ricerca e di progettazione educativa, e al fine di promuovere l'informazione, la sensibilizzazione e una maggiore consapevolezza sulla malattia di cui all'articolo 1, presso le istituzioni scolastiche di ogni ordine e grado sono organizzati seminari e incontri, o percorsi formativi, iniziative di aggiornamento, convegni ed esercitazioni dedicati all'informazione sulla medesima malattia.

2. Il Ministero dell'istruzione e del merito, di concerto con il Ministero della salute, promuove le attività di cui al comma 1 in collaborazione con le regioni, gli enti locali e gli uffici scolastici regionali.

3. Le amministrazioni competenti provvedono all'attuazione della presente legge con le risorse umane, strumentali e finanziarie disponibili a legislazione vigente e, comunque, senza nuovi o maggiori oneri per la finanza pubblica.

Art. 3.

(Clausola di invarianza finanziaria)

1. Dall'attuazione della presente legge non devono derivare nuovi o maggiori oneri per la finanza pubblica.

€ 1,00