



PREVENIRE L'AGEISMO SANITARIO ATTRAVERSO LA FORMAZIONE E L'INFORMAZIONE

L'AMILOIDOSI CARDIACA COME CASE STUDY

Position Paper

Con il patrocinio di



Con il contributo
non condizionante di



PREMESSA: L'AGEISMO SANITARIO E LE MALATTIE RARE

L'ageismo in ambito sanitario - ovvero la tendenza a discriminare o a formulare giudizi stereotipati basati sull'età - è un fenomeno diffuso e allarmante. In Italia, tale pregiudizio si traduce spesso nella tendenza a minimizzare o a ignorare i sintomi riferiti da persone anziane, considerandoli conseguenze "natural" dell'invecchiamento piuttosto che segnali di possibili patologie da diagnosticare e trattare. Tale approccio compromette l'accesso equo e appropriato alle cure per un'ampia fascia di pazienti, in aperta contraddizione con i principi della medicina personalizzata e con i valori di equità che dovrebbero guidare il sistema sanitario.

L'applicazione impropria del concetto di **desistenza terapeutica** - concepito per valutare l'appropriatezza dei trattamenti in condizioni di fragilità estrema - può trasformarsi in un alibi per escludere i pazienti anziani da percorsi diagnostici e terapeutici potenzialmente efficaci. Contrastare tale deriva è essenziale per garantire che l'età non diventi un criterio discriminante, ma una variabile da considerare nel quadro di una presa in carico complessiva e personalizzata.

Nel 2024, il **Gruppo di lavoro permanente sull'ageismo sanitario** ha analizzato il fenomeno attraverso un approccio trasversale, individuando nell'**amiloidosi cardiaca** un caso emblematico. Questa patologia, che colpisce prevalentemente persone anziane, è spesso sottodiagnosticata o diagnosticata tardivamente proprio a causa di pregiudizi legati all'età. I sintomi vengono erroneamente interpretati come segni dell'invecchiamento fisiologico, con conseguente ritardo nell'avvio della presa in carico e peggioramento della qualità di vita dei pazienti.

Da questa analisi emerge con chiarezza la necessità di adottare **politiche sanitarie e sociali mirate** volte a contrastare attivamente l'ageismo, promuovendo una visione dell'invecchiamento fondata sul riconoscimento del valore, dell'autonomia e della dignità della persona anziana. In un Paese come l'Italia, caratterizzato da un progressivo innalzamento dell'età media e dell'età pensionabile, risulta prioritario adottare strategie che tutelino la salute della popolazione anziana e valorizzino il suo contributo alla società.

Un segnale politico importante in questa direzione è rappresentato dall'**interrogazione parlamentare presentata il 28 gennaio 2025 dall'On. Ilenia Malavasi**, che sollecita l'adozione di misure normative per contrastare l'ageismo sanitario e garantire un accesso equo alle cure, in particolare per le persone anziane affette da malattie rare. Al fine di superare gli stereotipi legati all'età e garantire un accesso equo e tempestivo alla diagnosi precoce, risulta prioritario investire in maniera sistematica e continuativa nella formazione degli operatori sanitari e in strategie di informazione pubblica mirate.

La formazione è essenziale per rafforzare le competenze e la consapevolezza del personale sanitario; l'informazione, invece, svolge un ruolo cruciale nel promuovere presso l'opinione pubblica la consapevolezza del diritto, per ogni individuo e a qualsiasi età, a ricevere cure appropriate e tempestive.

L'AMILOIDOSI CARDIACA

Le amiloidosi rappresentano un gruppo di malattie, che possono avere origine ereditaria o acquisita, caratterizzate dall'accumulo patologico di un aggregato proteico insolubile, chiamato amiloide, in diversi organi e tessuti. I depositi di amiloide si presentano sotto forma di fibrille di piccole dimensioni, costituite da proteine che, per differenti motivi, assumono una conformazione anomala.

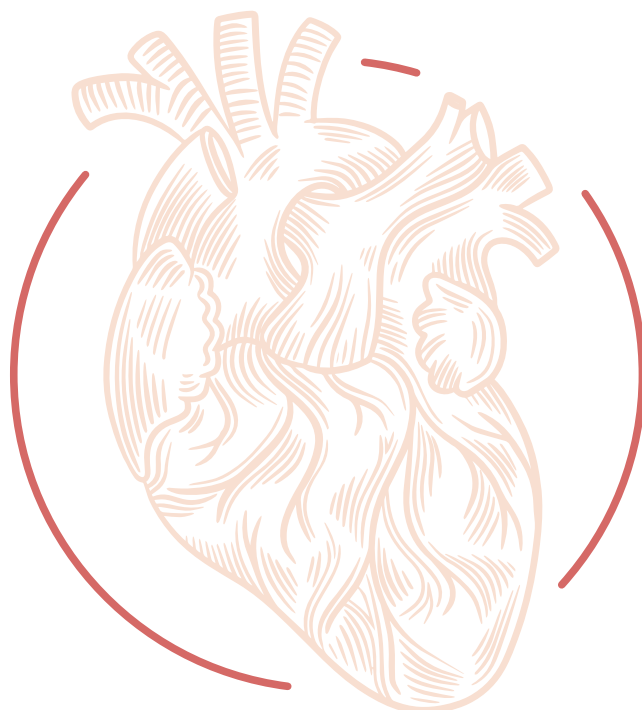
Esistono diverse forme di amiloidosi, ognuna delle quali è causata dal deposito di una specifica proteina. Si tratta di patologie sistemiche, in quanto possono interessare numerosi organi e tessuti. Tra questi, il cuore è uno degli organi maggiormente colpiti ed è quello che invariabilmente condiziona la prognosi del paziente. Quando l'amiloidosi coinvolge il tessuto cardiaco, si parla prevalentemente di "amiloidosi cardiaca".

Attualmente, in Italia non sono disponibili dati precisi sulla epidemiologia di questa condizione. Tuttavia, un'indicazione - seppur probabilmente sottostimata - proviene da uno studio pubblicato nel 2023, basato sui dati del registro della Regione Toscana. Secondo questa ricerca, la forma più comune, ovvero l'amiloidosi da transtiretina wild-type, avrebbe una prevalenza di circa 90 casi per milione di abitanti. Le altre due forme, ovvero l'amiloidosi AL e l'amiloidosi ereditaria da transtiretina, risultano essere decisamente più rare, con una prevalenza stimata tra i 7 e i 10 casi per milione.

OBIETTIVI DEL POSITION PAPER

Questo Position Paper si propone di favorire l'equità, l'appropriatezza e la dignità nelle cure rivolte alle persone anziane con malattie rare, contribuendo così a ridurre gli effetti dell'ageismo in ambito sanitario. Gli obiettivi principali sono: rafforzare la **formazione** dei professionisti sanitari, favorire **reti clinico-formative** integrate, e promuovere un'**informazione pubblica corretta** e inclusiva.

Il documento sostiene politiche sanitarie e formative orientate al diritto universale alla diagnosi e alla cura, indipendentemente dall'età o dalla condizione clinica.



WORKING GROUP – COMPOSIZIONE

On. Ilenia Malavasi, Commissione XII “Affari Sociali”, Camera dei deputati

Giuseppe Limongelli, Direttore Centro Coordinamento Malattie Rare, Regione Campania

Gaetano Piccinocchi, Giunta Nazionale SIMG – Società Italiana di Medicina Generale e Rappresentante SIMG al Comitato Nazionale Malattie Rare del Ministero della Salute

Marco Merlo, Professore associato di Cardiologia del Dipartimento Cardio-Toracico-Vascolare dell’Azienda Sanitaria Universitaria Giuliano Isontina (ASUGI) e dell’Università di Trieste, rappresentante di Società Italiana di Cardiologia – SIC

Cristina Chimenti, Dipartimento di Scienze Cliniche, Internistiche, Anestesiologiche e Cardiovascolari Università La Sapienza di Roma del Policlinico Umberto I, Rappresentante ANMCO

Laura Obici, Responsabile della U.O.S. Malattie Rare e Dirigente Medico presso il Centro per lo Studio e la Cura delle Amiloidosi Sistemiche, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia

Francesco Cappelli, CRR Toscano per lo studio e la cura delle amiloidosi, AOU Careggi, Firenze

Cristina Meneghin, Direttore comunicazione scientifica Fondazione Italiana per il cuore

Marilena Campisi, Segretario Conacuore ODV e Presidente dell’Associazione Gli Amici del Cuore ODV – ETS di Modena

Valentina Lemma, Happy Ageing – Alleanza italiana per l’Invecchiamento Attivo

Daniele Gianfrilli, Professore Associato in Endocrinologia, Sapienza Università di Roma, Consiglio Universitario Nazionale

METODO DI LAVORO

Il documento "Prevenire l'ageismo sanitario attraverso la formazione e l'informazione. L'amiloidosi cardiaca come case study" nasce dall'impegno di un Gruppo di lavoro permanente composto da esperti del settore, rappresentanti di associazioni di pazienti, esponenti di società scientifiche e istituzioni, sotto il coordinamento dell'Osservatorio Malattie Rare.

L'iniziativa si propone di promuovere un approccio sanitario fondato su equità, appropriatezza e dignità delle cure, agendo in particolare su due leve strategiche: la formazione del personale sanitario e un'informazione corretta, accessibile e inclusiva rivolta ai cittadini.

L'amiloidosi cardiaca è stata individuata come caso esemplare (case study) per evidenziare come la frequente attribuzione dei sintomi ai normali processi di invecchiamento, unita a una limitata consapevolezza della patologia, possa generare ritardi significativi nella diagnosi e nella presa in carico terapeutica, compromettendo gli esiti clinici.

In quest'ottica, il gruppo ha elaborato il presente position paper per portare all'attenzione dei decisori politici - già coinvolti nelle prime fasi del progetto - le istanze delle persone anziane colpite da questa patologia, rappresentate dalle associazioni dei pazienti e dai loro medici di riferimento.

Il Gruppo di lavoro si è riunito in sessione plenaria il giorno 8 ottobre 2025, ponendo le basi per un confronto costruttivo tra tutti gli stakeholder coinvolti e per la definizione di proposte concrete orientate alla promozione dell'equità nell'accesso alle cure, alla sensibilizzazione dell'opinione pubblica e al superamento degli stereotipi legati all'età.

LE ISTANZE IN SINTESI

Il superamento dell'ageismo sanitario, con particolare riferimento alle malattie rare dell'anziano, richiede un intervento strategico su due piani complementari:

1. **Formazione del personale medico-sanitario, con particolare riferimento agli studenti di Medicina e ai medici in formazione specialistica**, affinché acquisiscano competenze diagnostiche, cliniche, comunicative e organizzative adeguate alla presa in carico olistica del paziente anziano con malattia rara e ai medici di medicina generale. **La formazione deve essere basata sulla "cultura del sospetto" e la conoscenza delle "red flags" (generali/specifiche di patologia)**, perché possano sospettare precocemente la malattia e attivare il fondamentale percorso diagnostico.
2. **Informazione e sensibilizzazione della popolazione**, per promuovere la consapevolezza che anche in età avanzata **la diagnosi precoce è essenziale** e che ogni persona ha **diritto a cure proporzionate** e basate sull'evidenza scientifica.

Con questo documento congiunto dunque si propone la richiesta di:

- **Promuovere la definizione delle linee di indirizzo nazionali per l'integrazione della formazione sulle malattie rare dell'anziano nei programmi delle scuole di specializzazione mediche** (con particolare riferimento a geriatria, cardiologia, medicina interna, neurologia, ematologia, nefrologia e medicina generale), in accordo con il programma di revisione del Decreto Interministeriale **4 febbraio 2015 "Riordino delle scuole di specializzazione di area sanitaria" attualmente in corso**, per il quale il CUN (Consiglio Universitario Nazionale) ha già espresso parere favorevole. Promuovere inoltre la definizione delle medesime linee di indirizzo nei programmi **dei Corsi di Laurea in Medicina e Chirurgia , anche come già indicato dal DM 1649 del 2023**, e di altre professioni sanitarie coinvolte nella diagnosi e nella presa in carico delle malattie rare.
- **Promuovere l'adozione di moduli formativi obbligatori dedicati alla diagnosi precoce, alla gestione multidisciplinare e alla presa in carico personalizzata dei pazienti anziani con patologie rare**, per medici in formazione specialistica, specialisti e medici di medicina generale.
- Favorire la **creazione di reti clinico-formative tra Università, IRCCS, centri di riferimento per le malattie rare, Società Scientifiche, Associazioni e rappresentanze della società civile.**
- Incentivare **programmi di formazione interprofessionale**, master, dottorati, *fellowship*, finalizzati a sviluppare competenze di lavoro in équipe e un approccio integrato alla complessità del paziente.
- **Promuovere una corretta educazione sanitaria della popolazione in tema di malattie rare che consenta anche di valorizzare il principio di equità nell'accesso alle cure, contrastando le prassi discriminatorie fondate sull'età anagrafica. Corretta informazione pubblica ed educazione sanitaria devono essere promosse in sinergia coinvolgendo fattivamente** le Associazioni di pazienti e le Fondazioni rappresentanti della società civile già impegnate in questi ambiti.

LE ISTANZE NEL DETTAGLIO

Formazione del personale medico sanitario per la diagnosi e la presa in carico della persona anziana con malattia rara

La **presa in carico olistica** è emersa con forza nel corso del lavoro svolto nel 2024 come **elemento cruciale nella gestione delle malattie rare** che coinvolgono specialmente i pazienti anziani, spesso fragili e affetti da molteplici comorbidità, come nel caso dell'amiloidosi cardiaca. Questo approccio integrato richiede una valutazione globale del paziente che vada oltre il trattamento dei singoli sintomi, coinvolgendo diverse figure professionali - dal medico di medicina generale allo specialista, dal nutrizionista al fisioterapista - per rispondere in modo personalizzato e adeguato alla complessità clinica.

Per realizzare efficacemente questo modello di assistenza è indispensabile garantire una formazione specifica e continua a tutti i professionisti coinvolti. Tale formazione non deve limitarsi a un aggiornamento clinico tradizionale, ma deve sviluppare la capacità di lavorare in équipe multidisciplinari, riconoscere la fragilità e attivare percorsi di cura personalizzati. La formazione rappresenta una leva strategica per implementare la presa in carico olistica, promuovendo un cambiamento culturale e organizzativo che migliori la qualità della vita e la prognosi dei pazienti con malattie rare e delle loro famiglie.

In tale contesto, assume un'importanza prioritaria considerare la qualità della vita del paziente e dei suoi caregiver come parametro imprescindibile nella definizione delle strategie terapeutiche, in parallelo agli indicatori tradizionali di mortalità e ricovero ospedaliero.

Formazione dei medici specialisti e ruolo nella diagnosi precoce delle patologie rare

Nell'ambito del diritto fondamentale alla tutela della salute, garantito dall'articolo 32 della Costituzione, la diagnosi rappresenta una componente imprescindibile. Nel caso delle **malattie rare**, il **D.M. 279/2001**, il Testo Unico Malattie rare (L. n. 175/2021) e il **Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026** garantiscono l'accesso tempestivo alla **diagnosi, presa in carico e monitoraggio**. Garantire l'accesso alla diagnosi equivale a salvaguardare equità, dignità e qualità della vita delle persone affette da malattie rare.

Sono numerosi gli studi che dimostrano che, nell'amiloidosi cardiaca, la **prognosi dipende strettamente dallo stadio al momento della diagnosi**, anche in assenza di terapia specifica. Non si tratta però solo di questo, ma anche nella possibilità di estendere la diagnosi ai familiari dei pazienti, nel caso di amiloidosi ereditaria. In presenza di una patologia genetica la desistenza diagnostica non comporta unicamente una ricaduta sulla mancata presa in carico terapeutica del paziente ma, a cascata, rischia di privare i familiari del paziente di una diagnosi precoce che potrebbe cambiare radicalmente la prognosi e la qualità di vita dei familiari stessi.

La formazione dei medici specialisti costituisce un pilastro fondamentale per rafforzare la capacità del sistema sanitario di riconoscere e gestire patologie complesse e rare. **Nel quadro di un percorso assistenziale integrato, il medico di medicina generale assume il ruolo di primo filtro, mentre il medico specialista rappresenta il livello avanzato deputato alla diagnosi approfondita e alla gestione terapeutica.** Tuttavia, il percorso didattico che porta alla laurea in Medicina e Chirurgia, così come il percorso formativo specialistico, nella sua attuale articolazione, non sempre contemplano in modo adeguato, sistematico e approfondito le competenze specifiche relative alle malattie rare e alle loro manifestazioni meno comuni.

In Italia, le Scuole di specializzazione operano attraverso reti formative che includono strutture di sede, collegate e complementari, al fine di garantire un percorso formativo completo. Le strutture devono essere accreditate e conformi a criteri qualitativi standard, ma spesso la presenza geografica, le risorse disponibili e l'eterogeneità degli interessi clinici comportano una variabilità significativa nei contenuti didattici.

Per molte malattie rare, **la tempestività diagnostica dipende dalla capacità dello specialista di riconoscere segni e sintomi precoci o atipici, ("red flags") che spesso esulano dai quadri classici descritti nei manuali.** In tal senso, la formazione specialistica dovrebbe essere potenziata con moduli dedicati alle malattie rare: genetica medica, biologia molecolare, diagnostica avanzata, medicina traslazionale e interdisciplinarietà.

In aggiunta, percorsi formativi avanzati (*master, fellowship, dottorati*) rappresentano strumenti fondamentali per chi desidera sviluppare competenze specifiche nel campo delle malattie rare, anche in collaborazione con centri di riferimento nazionali e internazionali.

Va quindi promosso **un modello di formazione continuativa e aggiornata anche dopo il conseguimento della specializzazione**, con opportunità di aggiornamenti, workshop, scambi interistituzionali e collaborazioni con reti e Società Scientifiche dedicate. A tale proposito ricordiamo che SIC, Società Italiana di Cardiologia e ANMCO, Associazione Nazionale dei Medici Cardiologi, hanno istituito nel 2024 la **Rete Italiana di Amiloidosi Cardiaca (RIAC)** che ha proprio la formazione tra i suoi obiettivi. Tale approccio favorirebbe la diffusione di competenze attuali e l'armonizzazione delle pratiche cliniche su scala nazionale.

Alla luce di queste considerazioni, si propone quindi di

- Inserire contenuti di approfondimento sulle malattie rare nei piani degli studi dei Corsi di Laurea di Medicina e Chirurgia
- Inserire moduli obbligatori e standardizzati per le malattie rare nei piani formativi delle Scuole di specializzazione, adeguati alle diverse discipline.
- Favorire convenzioni e collaborazioni fra Scuole, centri di riferimento per le malattie rare, università e istituzioni sanitarie, per ospitare specializzandi nei contesti più avanzati e stimolanti.
- Promuovere percorsi di eccellenza (*master, fellowship, dottorati*) integrati con le Scuole di specializzazione e finanziati da fondi pubblici o fondazioni.
- Garantire formazione continua post-specializzazione, con aggiornamenti regolari e opportunità di scambio interdisciplinare fra specialisti.
- Valutare e monitorare i risultati formativi attraverso indicatori (es. riduzione dei ritardi diagnostici, partecipazione a reti nazionali) per verificare l'impatto delle politiche formative.

In questo modo, la formazione specialistica potrà diventare un pilastro fondamentale del sistema di riconoscimento precoce e assistenza delle malattie rare, contribuendo a colmare il divario diagnostico-terapeutico e ad elevare la qualità dell'assistenza specialistica in tutto il Paese.

FORMAZIONE MEDICI DI MEDICINA GENERALE

Il **tema del coinvolgimento del medico di medicina generale (MMG)** nella presa in carico delle patologie complesse - e in particolare di condizioni rare e spesso sotto-diagnosticate come l'amiloidosi cardiaca - è emerso con forza nel corso del lavoro svolto dal gruppo nel 2024. All'interno di questo percorso, un ruolo centrale è rappresentato dalla formazione del medico di medicina generale, che risulta ancora oggi ampiamente inadeguata rispetto a queste specifiche aree cliniche.

In questo ambito, infatti, le iniziative formative a livello nazionale sono state fino ad ora frammentarie e sporadiche, senza un reale coordinamento e spesso lasciate all'iniziativa delle singole realtà locali. Attualmente, la formazione dei medici di famiglia è formalmente affidata alle ASL di appartenenza, che dovrebbero organizzare almeno 40 ore annue di aggiornamento professionale, come previsto dal contratto nazionale. Tuttavia, nella pratica, questo obbligo viene spesso disatteso, con ricadute evidenti sulla preparazione dei medici rispetto a tematiche altamente specialistiche come quelle legate alle malattie rare.

È opportuno ricordare che il medico di medicina generale **non ha il compito di formulare una diagnosi di malattia rara**, la quale richiede competenze, strumenti e contesti altamente specialistici. Tuttavia, spetta proprio al medico di famiglia riconoscere quando ci si trova di fronte a un quadro clinico "non comune" e, quindi, **attivare il sospetto diagnostico, avviando il paziente verso un percorso specialistico**. Per questo motivo, la formazione rivolta ai MMG dovrebbe concentrarsi in particolare sulla "**cultura del sospetto**", ovvero sulla capacità di intercettare quegli indizi clinici che, soprattutto se concomitanti, meritano approfondimenti ulteriori, anche in assenza di manifestazioni evidenti.

In questo contesto, la SIMG (Società Italiana dei Medici di Medicina Generale e delle Cure Primarie), ha promosso negli anni diverse iniziative formative, a partire dal progetto "Conoscere per assistere", che ha coinvolto i medici di famiglia di diverse regioni italiane attraverso corsi residenziali sul territorio.

Alla luce di queste considerazioni, risulta evidente l'**urgenza di adottare un approccio più strutturato e sistemico alla formazione dei medici di medicina generale in tema di malattie rare**. È auspicabile che tale formazione venga programmata in modo coordinato a livello regionale o nazionale, coinvolgendo le aziende sanitarie, le società scientifiche e le istituzioni competenti, così da garantire una preparazione omogenea e continua sull'intero territorio.

Solo attraverso questo tipo di interventi sarà possibile potenziare il ruolo dei medici di famiglia come primo snodo della rete di riconoscimento precoce delle malattie rare, contribuendo a ridurre i ritardi diagnostici e a migliorare l'appropriatezza dei percorsi assistenziali per tutti i pazienti, indipendentemente dalla loro età o condizione sociale.

In questo ambito, esperienze come il progetto "**Conoscere per assistere**", promosso dalla **SIMG (Società Italiana dei Medici di Medicina Generale e delle Cure Primarie)**, rappresentano esempi virtuosi da valorizzare e integrare in una strategia più ampia e coordinata.

Altra iniziativa degna di nota è il progetto Argo, che si propone di ridurre sensibilmente il tempo medio di diagnosi, attraverso la definizione di una serie di “red flags” o indicatori trasversali per tutte le malattie rare, e che a breve saranno testati su piattaforme di medici di medicina generale, e saranno poi parte di una tecnologia (app per mobile o su dataset specifici) che permetteranno il rapido sospetto o riconoscimento di malattie rare.

Alla luce di quanto emerso, si ritiene prioritario:

- Istituire programmi formativi strutturati e continuativi per i MMG in tema di malattie rare e patologie complesse, promossi a livello regionale o nazionale.
- Coinvolgere in modo sinergico aziende sanitarie, società scientifiche e istituzioni competenti nella progettazione e nel monitoraggio delle attività formative.
- Rendere obbligatoria e verificabile la quota di formazione dedicata a tali tematiche, con l’obiettivo di uniformare la preparazione su tutto il territorio nazionale.

Solo attraverso un approccio coordinato e sistemico sarà possibile **rafforzare il ruolo del medico di famiglia** come primo presidio di riconoscimento precoce, migliorare l’appropriatezza dei percorsi assistenziali e garantire una presa in carico equa ed efficace di tutti i pazienti, indipendentemente dall’età o dalla complessità clinica.

RUOLO DELL’INFORMAZIONE PUBBLICA NELLA PROMOZIONE DELLA CONOSCENZA E DELLA CONSAPEVOLEZZA SULLE MALATTIE RARE

Le malattie rare coinvolgono oltre **due milioni di cittadini in Italia**, ma la loro conoscenza presso il grande pubblico e, talvolta, anche tra gli stessi operatori sanitari, resta limitata. Una comunicazione istituzionale efficace dovrebbe quindi perseguire alcuni obiettivi fondamentali, tra cui **informare ed educare correttamente** la popolazione sulle caratteristiche delle malattie rare, sulle possibilità di diagnosi e trattamento, e sui diritti dei pazienti.

La **corretta informazione pubblica** e l’educazione sanitaria rappresentano una combinazione di strumenti strategici essenziali per affrontare le sfide complesse poste dalle malattie rare. Potenziare la conoscenza e la consapevolezza collettiva sulle **malattie rare attraverso programmi educativi mirati** eleva il livello di comprensione sia nella popolazione generale che nei professionisti sanitari che, come è già stato sottolineato, riescono a prestare maggior attenzione ai segnali che possono generare il sospetto diagnostico. L’informazione accurata e l’educazione mirata, non solo può contribuire in modo determinante alla diagnosi precoce, ma può aiutare anche nella riduzione dello stigma, smantellando pregiudizi e promuovendo una cultura di accettazione e supporto verso i pazienti e le loro famiglie. L’educazione sanitaria chiarisce anche i diritti dei pazienti, le modalità di accesso ai farmaci orfani, ai percorsi PDTA e ai centri d’eccellenza, combattendo la disomogeneità territoriale.

Contrastare l’ageismo sanitario è possibile sensibilizzando la comunità che le malattie rare sono presenti a tutte le età. L’educazione sanitaria assicura che anche gli adulti e gli anziani ricevano un’attenzione diagnostica e terapeutica adeguata superando il pregiudizio che queste malattie siano esclusivamente pediatriche.

Favorire la collaborazione tra Istituzioni, associazioni dei pazienti, società scientifiche e rappresentanti della società civile è fondamentale per strutturare l'informazione e l'educazione sanitaria necessaria al fine di amplificare la diffusione di conoscenze qualificate, affidabili e aggiornate.

Importante il contributo delle associazioni di pazienti che devono essere considerate fonti di competenza e testimonianza, in un approccio partecipativo che valorizzi le esperienze dirette e la conoscenza maturata sul campo.

Alla luce di quanto emerso si ritiene prioritario:

- Istituire campagne di educazione sanitaria rivolte ai cittadini coordinate a livello nazionale sulle malattie rare, realizzate in collaborazione con media, Istituzioni, associazioni di pazienti e rappresentanti della società civile.
- Prevedere la formazione dei giornalisti e comunicatori scientifici sui temi della salute pubblica e delle malattie rare.
- Integrare la comunicazione sanitaria digitale (portali istituzionali, social media, piattaforme regionali) in un sistema informativo coerente e accessibile.
- Monitorare l'impatto delle iniziative comunicative attraverso indicatori di partecipazione e di conoscenza pubblica.

Una corretta informazione pubblica e una educazione sanitaria coordinata, trasparente e continuativa rappresenta dunque una condizione essenziale per **rafforzare la cultura della diagnosi precoce, la fiducia nelle istituzioni sanitarie e la partecipazione attiva e consapevole dei cittadini** al percorso di prevenzione, diagnosi e cura. L'informazione pubblica deve essere veicolo fondamentale anche nel contrasto dell'ageismo sanitario, contribuendo a modificare la percezione culturale dell'invecchiamento e a promuovere una visione della salute realmente inclusiva e intergenerazionale.

L'ageismo si alimenta infatti di **stereotipi radicati** - come l'idea che l'invecchiamento coincida inevitabilmente con la malattia o con una ridotta capacità di recupero - che influenzano non solo l'opinione pubblica, ma anche il comportamento dei professionisti della salute.

CONCLUSIONI

Il presente position paper vuole rappresentare un passo concreto verso la costruzione di un sistema sanitario più equo, consapevole e capace di rispondere ai bisogni complessi delle persone anziane affette da malattie rare.

Contrastare l'**ageismo sanitario** significa promuovere una cultura che riconosca in ogni fase della vita il diritto alla **diagnosi tempestiva, alla cura appropriata e alla dignità della persona**.

Le azioni proposte - fondate su **formazione, informazione/educazione sanitaria e collaborazione interistituzionale** - mirano a rafforzare le competenze dei professionisti, ridurre i ritardi diagnostici e favorire una comunicazione pubblica corretta e inclusiva. Solo attraverso un impegno condiviso tra istituzioni, società scientifiche, università, associazioni di pazienti e cittadini sarà possibile tradurre questi principi in politiche efficaci, capaci di superare gli stereotipi legati all'età e garantire a tutti i pazienti, senza distinzioni, **pari opportunità di salute e qualità di vita**.

BIBLIOGRAFIA E SITOGRAFIA

Osservatorio Malattie Rare <https://www.osservatoriomalattierare.it>

fAMY Onlus – Associazione Italiana Amiloidosi Familiare <https://www.famy.it>

Conacuore – Coordinamento Nazionale Associazioni del Cuore <https://www.conacuore.it>

Fondazione Italiana per il Cuore <https://fondazionecuore.it>

AmiloidosiCardiaca.it <https://www.amiloidosicardiaca.it>

International Society of Amyloidosis (ISA) <https://www.isaamyloidosis.org>

European Society of Cardiology (ESC) <https://www.escardio.org>

Società Italiana di Medicina Generale (SIMG) <https://www.simg.it>

Società Italiana di Cardiologia (SIC) <https://www.sicardiologia.it>

Associazione Nazionale dei Medici Cardiologi Ospedalieri (ANMCO) <https://anmco.it/home>

Centro per lo Studio e la Cura delle Amiloidosi Sistemiche, Fondazione IRCCS Policlinico San Matteo di Pavia <https://www.amiloidosi.it>

Centro di Riferimento Toscano per lo Studio e la Cura delle Amiloidosi, A.O.U. Careggi di Firenze <https://www.aou-careggi.toscana.it/internet/diagnosi-e-cura/strutture-cliniche/crr-centri-di-riferimento-regionale/centro-per-lo-studio-e-la-cura-dellamiloidosi/>

Centro di Coordinamento Malattie Rare della Regione Campania <https://www.ospedalideicolli.it/malattie-rare-campania/>

“Manifesto Europeo contro l’Ageismo” <https://fondazione-longevitas.it/attivita/manifesto-ageismo/>

“Amiloidosi cardiaca, conoscerla per diagnosticarla in tempo e gestirla al meglio”. Edizione Rarelab, settembre 2020 <https://www.osservatoriomalattierare.it/progetti/le-nostre-pubblicazioni/17367-amiloidosi-cardiaca-conoscerla-per-diagnosticarla-in-tempo-e-gestirla-al-meglio>

“Guida ai diritti esigibili dei pazienti con amiloidosi cardiaca”. Edizione Rarelab, dicembre 2023. <https://www.osservatoriomalattierare.it/progetti/le-nostre-pubblicazioni/20462-guida-ai-diritti-esigibili-dei-pazienti-con-amiloidosi-cardiaca>

Tini G, Milani P, Zampieri M, Caponetti AG, Fabris F, Foli A, Argirò A, Mazzoni C, Gagliardi C, Longhi S, Saturo G, Vergaro G, Aimo A, Russo D, Varrà GG, Serenelli M, Fabbri G, De Michieli L, Palmiero G, Ciliberti G, Carigi S, Sessarego E, Mandoli GE, Ricci Lucchi G, Rella V, Monti E, Gardini E, Bartolotti M, Crotti L, Merli E, Mussinelli R, Vianello PF, Cameli M, Marzo F, Guerra F, Limongelli G, Cipriani A, Perlini S, Obici L, Perfetto F, Autore C, Porto I, Rapezzi C, Sinagra G, Merlo M, Musumeci B, Emdin M, Biagini E, Cappelli F, Palladini G, Canepa M. Diagnostic pathways to wild-type transthyretin amyloid cardiomyopathy: a multicentre network study. *Eur J Heart Fail.* 2023 Jun;25(6):845-853. doi: 10.1002/ejhf.2823. Epub 2023 Mar 15. PMID: 36907828.

Garcia-Pavia, P, Sultan, M, Gundapaneni, B. et al. Tafamidis Efficacy Among Octogenarian Patients in the Phase 3 ATTR-ACT and Ongoing Long-Term Extension Study. *J Am Coll Cardiol HF.* 2024 Jan, 12 (1) 150-160. <https://doi.org/10.1016/j.jchf.2023.08.032>

Fumagalli C, Smorti M, Ponti L, Pozza F, Argirò A, Credi G, Di Mario C, Marfella R, Marchionni N, Olivotto I, Perfetto F, Ungar A, Cappelli F. Frailty and caregiver relationship quality in older patients diagnosed with transthyretin cardiac amyloidosis. *Aging Clin Exp Res.* 2023 Jun;35(6):1363-1367. doi: 10.1007/s40520-023-02419-6

Magliano, L, Obici, L, Sforzini, C. et al. Psychosocial burden and professional and social support in patients with hereditary transthyretin amyloidosis (ATTRv) and their relatives in Italy. *Orphanet J Rare Dis* 16, 163 (2021). <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01812-6>

Ponti, L., Cappelli, F., Perfetto, F., Maver, P., Smorti, M. (2023) Caregiver’s psychological wellbeing and quality of relationship with cardiac amyloidosis patients, *Psychology, Health & Medicine*, doi: 10.1080/13548506.2023.2280463

Ponti, L., Smorti, M., Pozza, F., Perfetto, F., Argirò, A., Zampieri, M., Mazzoni, C., Gabriele, M., Di Mario, C., Olivotto, I. & Cappelli, F. (2023). Anxious/Depressive Symptoms alter the Subjective perception of Heart Failure Severity in ATTR-Cardiac Amyloidosis. *The American Journal of Cardiology*

Smorti, M., Cappelli, F., Bergesio, F., Perfetto, F. (2012). Anxiety and depression among AL amyloidosis patients: the role of cardiac symptoms, *Amyloid*, 19(3):123-8. DOI: 10.3109/13506129.2012.687420

Smorti, M., Guarnieri, S., Bergesio, F., Perfetto, F., Cappelli, F. (2016) Anxiety and depression among light-chain cardiac amyloidosis patients: the role of life satisfaction, *European Journal of Cardiovascular Nursing*, 15 (4), 269–275. DOI: 10.1177/1474515114566737. (Q1 I.F. 1.876)

Smorti, M., Ponti, L., Soffio, F., Argirò, A., Perfetto, F., Zampieri, M., Mazzoni, C., Tomberli, A., Allinovi, M., Di Mario, C., Olivotto, I., & Cappelli, F. (2023). Prevalence of anxiety and depression symptoms in a sample of outpatients with ATTR cardiac amyloidosis. *Frontiers in Psychology: Health Psychology*. Doi: 10.3389/fpsyg.2022.1066224

Francesco Cappelli, Annamaria Del Franco, Giuseppe Vergaro, Carlotta Mazzoni, Alessia Argirò, Maurizio Pieroni, Elisa Giacomini, Serena Poli, Marco Allinovi, Iacopo Olivotto, Federica Pieroni, Cristina Scaletti, Michele Emdin, Federico Perfetto. Prevalence of transthyretin-related amyloidosis in Tuscany: Data from the regional population-based registry, *International Journal of Cardiology*, Volume 382, 2023, Pages 87–90, ISSN 0167-5273, <https://doi.org/10.1016/j.ijcard.2023.03.063>

Garcia-Pavia P, Rapezzi C, Adler Y, Arad M, Basso C, Brucato A, Burazor I, Caforio ALP, Damy T, Eriksson U, Fontana M, Gillmore JD, Gonzalez-Lopez E, Grogan M, Heymans S, Imazio M, Kindermann I, Kristen AV, Maurer MS, Merlini G, Pantazis A, Pankuweit S, Rigopoulos AG, Linhart A. Diagnosis and treatment of cardiac amyloidosis: a position statement of the ESC Working Group on Myocardial and Pericardial Diseases. *Eur Heart J*. 2021 Apr 21;42(16):1554–1568. doi: 10.1093/eurheartj/ehab072. PMID: 33825853; PMCID: PMC8060056

Valtorta NK, Kanaan M, Gilbody S, Ronzi S, Hanratty B. Loneliness and social isolation as risk factors for coronary heart disease and stroke: systematic review and meta-analysis of longitudinal observational studies. *Heart*. 2016 Jul 1;102(13):1009–16. doi: 10.1136/heartjnl-2015-308790. Epub 2016 Apr 18. PMID: 27091846; PMCID: PMC4941172

Shen C, Rolls ET, Cheng W, Kang J, Dong G, Xie C, Zhao XM, Sahakian BJ, Feng J. Associations of Social Isolation and Loneliness With Later Dementia. *Neurology*. 2022 Jul 11;99(2):e164–e175. doi: 10.1212/WNL.000000000000200583. PMID: 35676089

John T. Cacioppo, Catherine J. Norris, Jean Decety, George Monteleone, Howard Nusbaum; In the Eye of the Beholder: Individual Differences in Perceived Social Isolation Predict Regional Brain Activation to Social Stimuli. *J Cogn Neurosci* 2009; 21 (1): 83–92. doi: <https://doi.org/10.1162/jocn.2009.21007>

