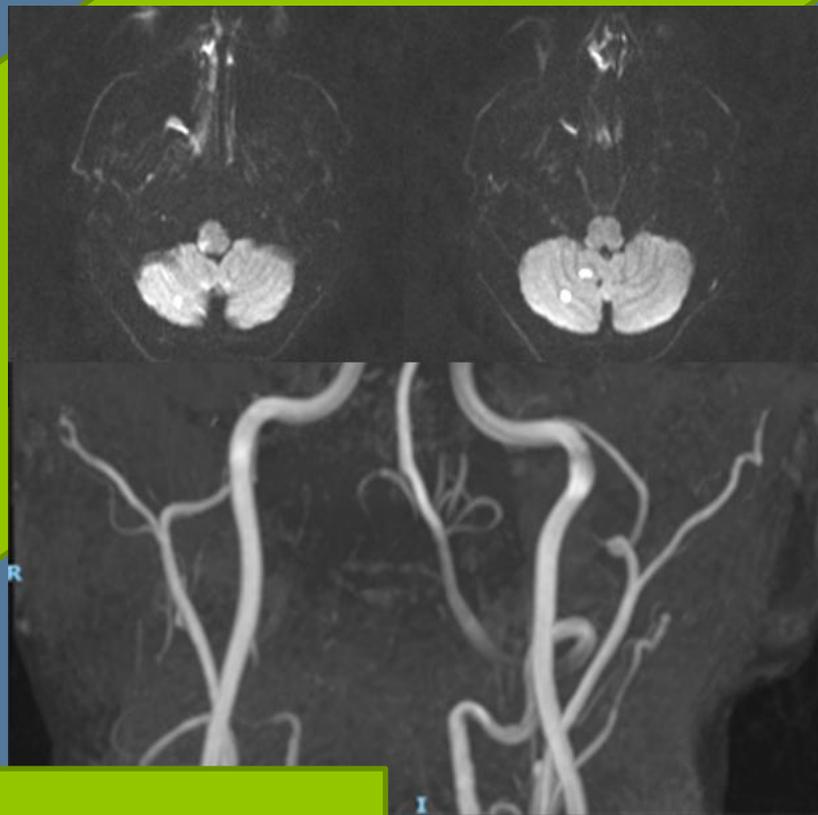


Journal of Biomedical Practitioners

JBP

Periodico per le professioni biomediche a carattere tecnico - scientifico - professionale



V. 9, N. 1 (2025)

ISSN 2532-7925



Opera distribuita con Licenza Creative Commons
Attribuzione – Condividi allo stesso modo 4.0 Internazionale
Open Access journal – www.ojs.unito.it/index.php/jbp

Questa Rivista utilizza il Font EasyReading® carattere ad alta leggibilità, anche per i dislessici

Periodico per le professioni biomediche e sanitarie a carattere tecnico - scientifico – professionale

Rivista scientifica ideata e fondata da / Scientific journal founded by:

Francesco Paolo SELLITTI

Direttore responsabile / Editor in chief: Francesco Paolo SELLITTI, Elisa PICCOLO (Condirettrice),
Domenico Riccardo CAMMISA (Condirettore).

Direzione di redazione / Editorial management: Elisa PICCOLO, Domenico Riccardo CAMMISA, Claudio POBBIATI.

Comitato di redazione / Editorial team:

Editors: Simone URIETTI, Luca CAMONI, Ilaria STURA, Cristina POGGI,
Elena DELLA CERRA, Luciana GENNARI, Patrizia GNAGNARELLA,
Alessandro PIEDIMONTE, Claudio POBBIATI, Elisa PICCOLO,
Domenico Riccardo CAMMISA, Irene NIERI, Alessia BORRELLI,
Jonathan NORA, Agnese FROLA, Luigi Umberto COLLOVÀ.

Journal manager e ICT Admin: Francesco P. SELLITTI, Simone URIETTI.

Book manager: Francesco P. SELLITTI

Graphic Design Editor: Simone URIETTI, Alessia BORRELLI, Jonathan NORA, Agnese FROLA.

Comitato scientifico / Scientific board:

Dott. Anna Rosa ACCORNERO
Prof. Roberto ALBERA
Dott. Massimo BACCEGA
Dott. Alberto BALDO
Prof. Nello BALOSSINO
Prof. Paolo BENNA
Prof. Mauro BERGUI
Dott. Salvatore BONANNO
Prof. Ezio BOTTARELLI
Prof. Gianni Boris BRADAC
Dott. Gianfranco BRUSADIN
Dott. Luca CAMONI
Prof. Alessandro CICOLIN
Dott. Laura DE MARCO

Dott. Patrizio DI DENIA
Dott. Chiara FERRARI
Prof. Diego GARBOSSA
Dott. Luciana GENNARI
Dott. Ramon GIMENEZ
Prof. Caterina GUIOT
Dott. Daniele IMPERIALE
Dott. Vincenzo INCHINGOLO
Prof. Leonardo LOPIANO
Dott. Giovanni MALFERRARI
Dott. Fabio MELIS
Prof. Daniela MESSINEO
Prof. Alessandro MAURO
Dott. Sergio MODONI

Dott. Alfredo MUNI
Dott. Grazia Anna NARDELLA
Dott. Christian PARONE
Prof. Niccolò PERSIANI
Dott. Luca Guglielmo PRADOTTO
Prof. Lorenzo PRIANO
Dott. Fabio ROCCIA
Dott. Carlo SCOVINO
Dott. Saverio STANZIALE
Dott. Ilaria STURA
Dott. Lorenzo TACCHINI
Prof. Silvia TAVAZZI
Dott. Irene VERNERO

Radiologia, medicina nucleare, radioterapia, fisica medica / Radiology, nuclear medicine, radiotherapy, medical physics

1

Variazione della percezione del dolore nelle donne sottoposte a screening mammografico in base alla conformazione del seno.

Deborah Esposito, Carmen Ludeno, Simona Marinelli, Anna Bertoldi, Valeria Selvestrel, Marianna Giannattasio, Lauretta Rizzari, Vincenzo Marra, Luisella Milanesio, Alfonso Frigerio, Andrea Luparia, Adriana Aiello, Livia Giordano, Emanuela Bovo, Elisa Camussi, Franca Artuso.

14

Changes in pain perception in women undergoing Breast Screening Mammograms: a Study based on Breast structure.

Deborah Esposito, Carmen Ludeno, Simona Marinelli, Anna Bertoldi, Valeria Selvestrel, Marianna Giannattasio, Lauretta Rizzari, Vincenzo Marra, Luisella Milanesio, Alfonso Frigerio, Andrea Luparia, Adriana Aiello, Livia Giordano, Emanuela Bovo, Elisa Camussi, Franca Artuso.

26

Analisi dei rischi clinici in radiologia domiciliare attraverso il metodo FMEA.
Analysis of Clinical Risks in Home-Based Radiology Using the FMEA Method.

Claudia Pinton, Riccardo Garavello.

Neuroscienze / Neuroscience

56

Dolore addominale e vomito per dissecazione dell'arteria vertebrale: un case report di stroke chameleon.

Sara Giannoni, Mariella Baldini, Maria Letizia Bartolozzi, Elisabetta Bertini, Ilaria Di Donato, Serena Colon, Elisa Grifoni, Elisa Madonia, Ira Signorini, Massimo Armellani, Andrea Pierfederico Sampieri, Luca Masotti, Leonello Guidi.

64

Abdominal Pain and Vomiting due to Vertebral Artery Dissection: A Case Report of Stroke Chameleon.

Sara Giannoni, Mariella Baldini, Maria Letizia Bartolozzi, Elisabetta Bertini, Ilaria Di Donato, Serena Colon, Elisa Grifoni, Elisa Madonia, Ira Signorini, Massimo Armellani, Andrea Pierfederico Sampieri, Luca Masotti, Leonello Guidi.

72

Aspetti genetici e biomarcatori nella demenza frontotemporale: stato dell'arte e prospettive future.

Genetic aspects and biomarkers in frontotemporal dementia: state of the art and future prospects.

Daniele Pendenza, Enrico Pendenza.

Scienze ostetriche e ginecologiche / Obstetric and gynecological sciences

109

Esiti materni e neonatali del parto in acqua e fuori dall'acqua nei travagli a basso rischio ostetrico: studio osservazionale retrospettivo presso l'Azienda USL di Piacenza.

Elisa Piccolo, Giacomo Biasucci, Mariasole Magistrali, Belinda Benenati, Daniela Russo, Marina Paola Mercati, Sonia Tesoriati, Marina Cicalla, Simona Illari, Cristiana Pavesi, Maurizio Beretta, Marina Bolzoni.

122

Maternal and neonatal outcomes of in-water and out-of-water births in low-obstetric-risk labour: a retrospective observational study at Piacenza hospital.

Elisa Piccolo, Giacomo Biasucci, Mariasole Magistrali, Belinda Benenati, Daniela Russo, Marina Paola Mercati, Sonia Tesoriati, Marina Cicalla, Simona Illari, Cristiana Pavesi, Maurizio Beretta, Marina Bolzoni.

Audiologia e Scienze Tecniche Audiometriche e Audioprotesiche / Audiology and Audiometric Hearing Engineering Sciences

135

Indagine sulle metodiche di screening uditivo neonatale implementate sul territorio nazionale italiano.

Survey on the methods of neonatal hearing screening implemented in Italy.

Federica Baldin, Giulia Rossato.

Legislazione e scienze giuridiche sanitarie / Health legislation and legal sciences

174	<p><i>La qualificazione giuridica del tempo in regime di reperibilità passiva nel comparto sanitario: analisi delle sentenze europee e nazionali, implicazioni normative e controversie applicative.</i></p> <p><i>The Legal Qualification of Time during On-Call Regime in the Healthcare Sector: Analysis of European and National Case Law, Regulatory Implications, and Application Controversies.</i></p>
-----	--

Mattia La Rovere Petrongolo.

Scienze sanitarie della prevenzione / Prevention health sciences

200	<p><i>Sanzioni e prevenzione sono un binomio vincente per la sicurezza sul lavoro?</i></p> <p><i>Are sanctions and preventive measures an effective strategy to ensure workplace safety?</i></p>
-----	--

Federica Ianieri, Laura Magnini.

Scienze della Nutrizione e Dietetica / Nutrition and dietetic sciences

220	<p><i>Indagine sulle conoscenze dei professionisti della nutrizione e professionisti sanitari sul Counseling e Counseling Nutrizionale.</i></p> <p><i>Survey on Counseling and Nutritional Counseling among nutrition professionals in particular and healthcare professionals in general.</i></p>
-----	--

Beatrice Pezzica, Emanuela Oliveri, Fabio Scaramelli.

Scienze fisiatriche, fisioterapiche e riabilitative / Physical medicine, physiotherapy and rehabilitation

242	<p><i>Riabilitazione Precoce in Pazienti con Frattura di Omero Proximale: Confronto dei Risultati Funzionali in Trattamenti Chirurgici e Non Chirurgici.</i></p>
-----	--

Maria Venera Menzo.

248	<p><i>Early Rehabilitation in Patients with Proximal Humeral Fracture: A Comparative Analysis of Functional Outcomes Between Surgical and Conservative Treatments.</i></p>
-----	--

Maria Venera Menzo.

Variazione della percezione del dolore nelle donne sottoposte a screening mammografico in base alla conformazione del seno.

Deborah Esposito¹, Carmen Ludeno¹, Simona Marinelli¹, Anna Bertoldi¹, Valeria Selvestrel¹, Marianna Giannattasio¹, Laretta Rizzari¹, Vincenzo Marra¹, Luisella Milanese¹, Alfonso Frigerio¹, Andrea Luparia¹, Adriana Aiello¹, Livia Giordano², Emanuela Bovo², Elisa Camussi², Franca Artuso¹.

¹S.C. Senologia di Screening, C.R.M. Piemontese, San Giovanni Antica Sede A.O.U. Città della Salute e della Scienza di Torino, Italy.

²S.S.D. Epidemiologia di Screening, C.P.O. Piemonte, San Giovanni Antica Sede A.O.U. Città della Salute e della Scienza di Torino, Italy.

Contatti autori: Deborah Esposito - desposito@cittadellasalute.to.it

Orcid: <https://orcid.org/0009-0001-5642-2072>

Come citare / How to Cite:

Esposito, D., Ludeno, C., Marinelli, S., Bertoldi, A., Selvestrel, V., Giannattasio, M., ... Artuso, F. Variazione della percezione del dolore nelle donne sottoposte a screening mammografico in base alla conformazione del seno. *Journal of Biomedical Practitioners*, 9(1).
<https://doi.org/10.13135/2532-7925/12010>

N. 1, Vol. 9 (2025) – 1:13

Submitted: 30 January 2025

Revised: 21 February 2025

Accepted: 5 June 2025

Published: 23 June 2025

Think green before you print



RIASSUNTO

INTRODUZIONE

Lo studio condotto coinvolgeva 100 donne sottoposte a esami mammografici, eseguiti da un singolo operatore tecnico di senologia. Le partecipanti hanno compilato un questionario sulla percezione del dolore, mentre la densità mammaria è stata valutata tramite il software Quantra. Inoltre, sono state rilevate le medie degli spessori mammari dalle proiezioni mammografiche standard. L'obiettivo principale era valutare la possibile relazione tra densità del seno, spessore mammario e percezione del dolore, con una valutazione della qualità mammografica da parte di due tecnici esperti del Centro di Riferimento Regionale Mammografico di Torino (CRRM).

MATERIALI E METODI

È stato utilizzato un questionario con una scala Visual Analogical Scale per valutare la percezione del dolore. Gli esami sono stati eseguiti con un mammografo digitale, mentre la valutazione della densità mammaria è stata effettuata con il software Quantra. È stata anche condotta una revisione sistematica della letteratura.

RISULTATI

I risultati hanno indicato che le pazienti in media hanno avuto una percezione del dolore lieve-moderata, principalmente dovuta alla compressione applicata, durante l'esame mammografico. Si è notato che le donne con densità mammaria più alta, tendono a provare più dolore, rispetto a quelle con densità più bassa, ma non è stata evidenziata una correlazione tra dolore e spessore mammario.

CONCLUSIONI

Lo studio osserva come la percezione del dolore durante la mammografia non dipenda solo da fattori soggettivi, come quelli psicologici, ma sia anche influenzata dalla densità del seno. Più la mammella è densa, maggiore è il dolore percepito. Tuttavia, non è emersa una correlazione diretta tra dolore e spessore del seno. Questo suggerisce che una componente soggettiva giochi un ruolo significativo nella percezione del dolore.

Parole chiave: mammografia, densità, spessore, tecnico di radiologia.

INTRODUZIONE

I programmi di screening mammografico si sono diffusi ampiamente dagli anni '90 [1-6], contribuendo alla riduzione della mortalità specifica per cancro al seno nella popolazione femminile invitata a sottoporsi a controlli periodici e limitando il ricorso a mastectomie ossia interventi estremamente demolitivi. Lo screening mammografico è un intervento di sanità pubblica rivolto a una popolazione di donne in una determinata fascia di età reputata essere maggiormente a rischio di sviluppare un tumore mammario.

L'obiettivo del programma è diagnosticare il tumore in fase precoce, quando le dimensioni sono ridotte, rendendo possibili trattamenti efficaci, facilitati da un approccio tempestivo, e generalmente meno aggressivi. In Piemonte, grazie a una rete organizzativa che comprende i Dipartimenti Interaziendali di Prevenzione Secondaria dei Tumori e il Centro Prevenzione Oncologica (CPO Piemonte) [3], è attivo dal 1992 il programma istituzionale "Prevenzione Serena" che offre un sistema consolidato di prevenzione oncologica. Ogni anno, il Programma di Screening mammografico intercetta circa 800 tumori della mammella nella loro fase iniziale, prevenendo circa 100 decessi annuali per cancro al seno.

Per ottimizzare l'esecuzione di tale procedura, è necessario comprimere la mammella con appositi dispositivi (compressori), in maniera omogenea riducendo lo spessore del tessuto mammario al fine di abbassare la dose di radiazioni e migliorare la qualità dell'immagine.

Questo studio si propone di valutare la percezione del dolore nelle donne durante un esame di screening mammografico, analizzando le possibili cause e verificando l'esistenza di una correlazione tra dolore e spessore mammario. Inoltre, è stata valutata la possibile relazione tra aumento della densità mammaria e maggiore percezione del dolore, analizzando la qualità tecnica degli esami mammografici eseguiti, con valutazione in cieco da parte di due TSRM (Tecnici Sanitari di Radiologia Medica) esperti in senologia.

Un aspetto rilevante è l'importanza dell'approccio comunicativo del tecnico di senologia [7-8] che, oltre a seguire i criteri per il corretto posizionamento della paziente, è tenuto a mettere a proprio agio la donna, riducendo lo stato d'ansia per influire positivamente sulla percezione del dolore. Sono stati, quindi, valutati dati oggettivi come spessore e densità mammaria, per comprendere se questi elementi influenzino non solo la diagnosi, ma anche la percezione del dolore e la qualità tecnica dell'esame.

MATERIALI E METODI

Alle donne di età compresa tra i 45 e i 69 anni, che si recavano presso S.C. Senologia di Screening del Presidio Ospedaliero San Giovanni Antica Sede dell'A.O.U. Città della Salute e della Scienza di Torino, per una mammografia di screening attraverso "Prevenzione Serena", è stato chiesto di partecipare a uno studio sui determinanti del dolore durante la mammografia.

Durante l'esame mammografico, il tecnico di radiologia ha seguito il protocollo delineato dalle Linee Guida Europee[4]. Le donne con protesi mammarie, dispositivi metallici, disabilità o disturbi

psichiatriche sono state escluse dallo studio. Alle partecipanti è stato somministrato un breve questionario per valutare la percezione del dolore, misurato tramite la scala VAS (0-10) [2]. I livelli di dolore sono stati classificati come segue: 0 (nessun dolore), 1-3 (lieve), 4-6 (moderato), 7-9 (severo), 10 (insopportabile). Gli esami radiologici sono stati eseguiti con mammografi digitali di ultima generazione e da personale esperto.

La densità mammaria è stata misurata utilizzando il software Quantra e classificata in base al sistema BI-RADS (categorie A-D, oppure indicate anche come categorie 1-4). Gli spessori mammari medi sono stati calcolati dalle mammografie eseguite, classificando la densità in "medio-bassa" (A+B) e "medio-alta" (C+D). Sono stati registrati anche lo spessore ghiandolare e la forza di compressione applicata. La qualità tecnica degli esami è stata valutata da due TSRM di senologia esperti utilizzando la metodologia di "Valutazione della qualità mammografica" in uso nella Regione Piemonte, con categorie: perfetto-ottimo, buono, non accettabile-mediocre[1].

Analisi statistica

Sono state calcolate le statistiche descrittive attraverso la valutazione di media e deviazione standard per le variabili continue e percentuali di distribuzione per le variabili categoriche. È stata investigata la possibile associazione del dolore percepito durante l'esame con la densità mammaria, lo spessore ghiandolare e la forza di esecuzione applicata. Analisi aggiuntive sono state condotte per valutare la possibile associazione tra densità e forza applicata nel corso dell'esame. Infine, è stata considerata la qualità tecnica degli esami mammografici, sondando eventuali differenze in base alla densità mammaria. La possibile correlazione tra le variabili considerate è stata innanzitutto valutata graficamente tramite la costruzione di grafici di box-plot (in caso di variabili categoriche) o scatter plot (variabili continue). La possibile significatività statistica di tali associazioni è stata esplorata tramite il test di chi quadro in caso di variabili dicotomiche, test ANOVA in caso di più gruppi e test di correlazione (r) nel caso di variabili continue. La significatività statistica è stata fissata a $p < 0.05$. Le variazioni della qualità tecnica dell'esame sono state studiate in base alla densità mammaria (A+B vs. C+D) delle donne esaminate attraverso l'impiego del test del chi quadro. Ulteriori analisi ad hoc sono state condotte per gli errori gravi. Infine, è stata investigata la concordanza tra le valutazioni sulla qualità mammografica eseguite dai due TSRM esperti in senologia, stratificando anche per densità mammaria, attraverso il calcolo dell'indice di concordanza (Kappa di Cohen).

RISULTATI

Nel campione analizzato, 100 donne, la percezione del dolore si distribuisce maggiormente nelle categorie lieve (36% - categoria 1, intensità di dolore 1-3) e moderato (39% - categoria 2, intensità di dolore 4-6). Solo il 17% delle donne intervistate ha provato un dolore severo (categoria 3, intensità di dolore 7-9) e nessuna donna ha riferito un dolore insopportabile (intensità 10), tale da dover sospendere l'esame. Infine, l'8% ha rilevato un dolore pari a zero (categoria 0), Grafico 1. Il valore medio di dolore percepito è risultato pari a 4 ± 2.2 .

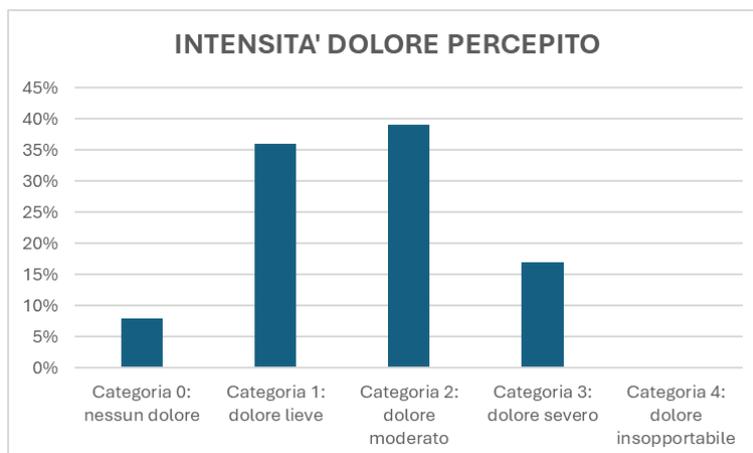


Grafico 1: Intensità dolore percepito – distribuzione in percentuale delle categorie di dolore percepito nel campione in studio. Il dolore è misurato attraverso l'impiego della scala VAS con range da 0 a 10, categorizzato come categoria 0 (nessun dolore), categoria 1 (punteggio 1-3: dolore lieve), categoria 2 (score 4-6: dolore moderato), categoria 3 (range: 7-9: dolore severo), categoria 4 (score: 10: dolore insopportabile).

Variazione del dolore in base ai parametri di esame

È stata esplorata la possibile differenza in termini di percezione del dolore e densità mammaria. La densità mammaria è stata definita in quattro categorie con valore crescente (A-D). Dalla rappresentazione grafica di tale relazione con grafico box plot, sembra esserci un trend in aumento all'aumentare della densità (Grafico 2). Il dolore medio percepito è stato rispettivamente di 3.6 ± 2.0 tra le donne con densità A, 3.5 ± 2.5 in caso di densità B, 4.4 ± 2.2 per le donne con densità C e 4.6 ± 2.2 in caso di densità D.

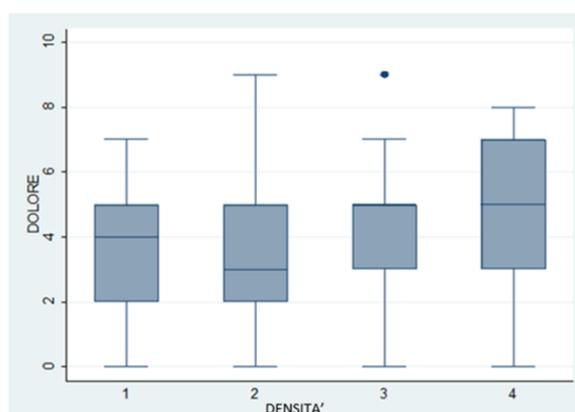


Grafico 2. Valutazione grafica dell'associazione tra densità mammaria (BIRADS 1-4, corrispondenti alle densità A-D) e dolore percepito. Rappresentazione grafica (box-plot) del dolore percepito (secondo punteggio VAS) per categoria di densità misurata alla mammografia di screening (classificazione BIRADS 1-4). Dal grafico sembrerebbe esserci un aumento del dolore percepito all'aumentare della densità mammografica, ma la bassa numerosità potrebbe mascherare l'associazione (vedi testo per maggiori specifiche).

Considerando la bassa numerosità, le analisi sono state condotte accorrendo le classi di densità come "medio-bassa" (A+B) e "medio-alta" (C+D) (Grafico 3). L'analisi condotta mostra una differenza significativa ($p=0.044$), con dolore percepito maggiore in caso di densità più elevata (4.5 ± 2.2 vs. 3.6 ± 2.2).

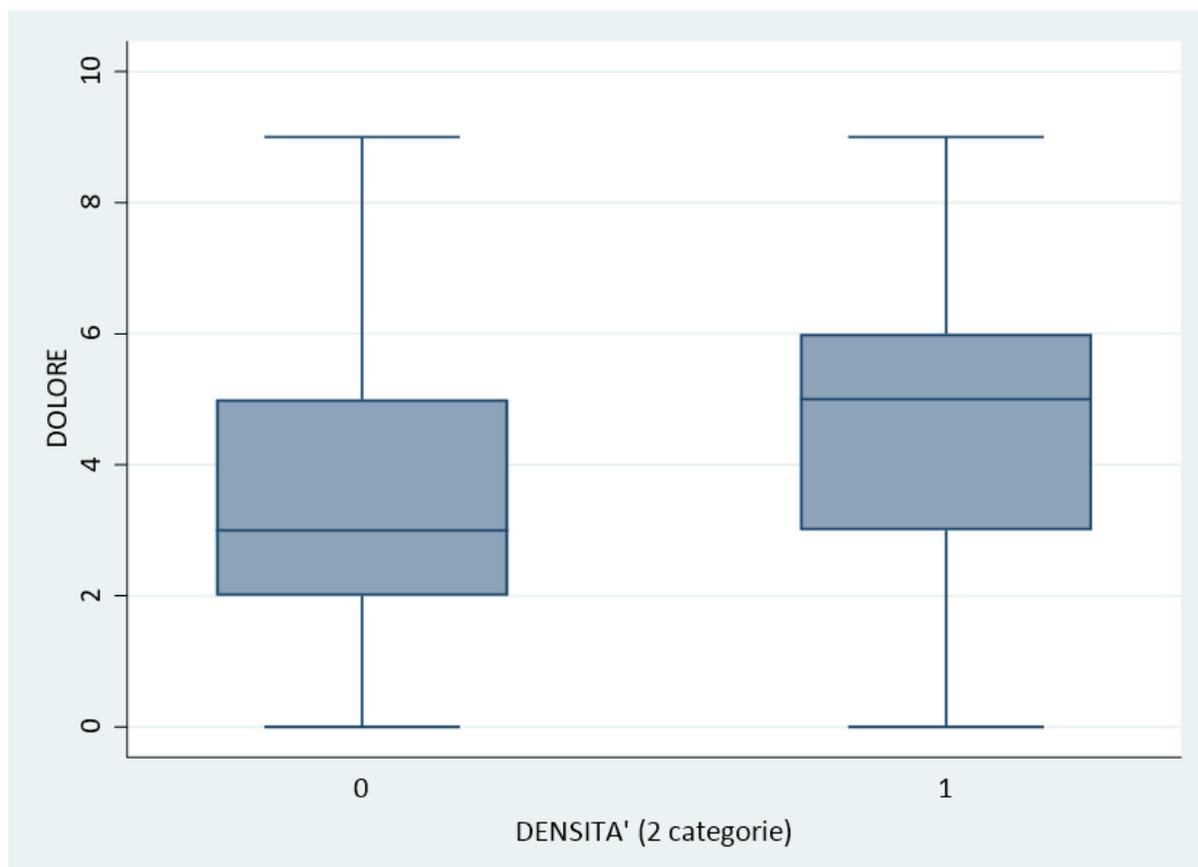


Grafico 3. Valutazione grafica dell'associazione tra densità mammaria, come categoria dicotomica (BIRADS 1+2 vs. 3+4/A+B vs C+D) e dolore percepito (scala VAS). Rappresentazione grafica (box-plot) del dolore percepito (punteggio VAS) per categoria di densità misurata alla mammografia di screening (classificazione dicotomica come BIRADS 1+2 vs. 3+4). La categoria 0 rappresenta 1+2/A+B; mentre la categoria 1 rappresenta 3+4/C+D. Adottando tale classificazione della densità (medio-bassa vs. medio-alta), si evidenzia anche graficamente come il dolore percepito nel corso dell'esame mammografico aumenti all'aumentare della densità mammaria (vedi testo per maggiori specifiche).

È stata quindi valutata la possibile correlazione tra dolore percepito e spessore del tessuto mammario (Grafico 4). Nel campione considerato (N=100) è stato riscontrato uno spessore medio di 56.4 ± 13.9 . L'associazione è stata inizialmente sondata con una valutazione grafica (scatter plot), che non mostra alcuna correlazione lineare. Analogamente il test di correlazione non evidenzia una correlazione significativa tra le due variabili in studio ($r = -0.132$; $p = 0.896$).

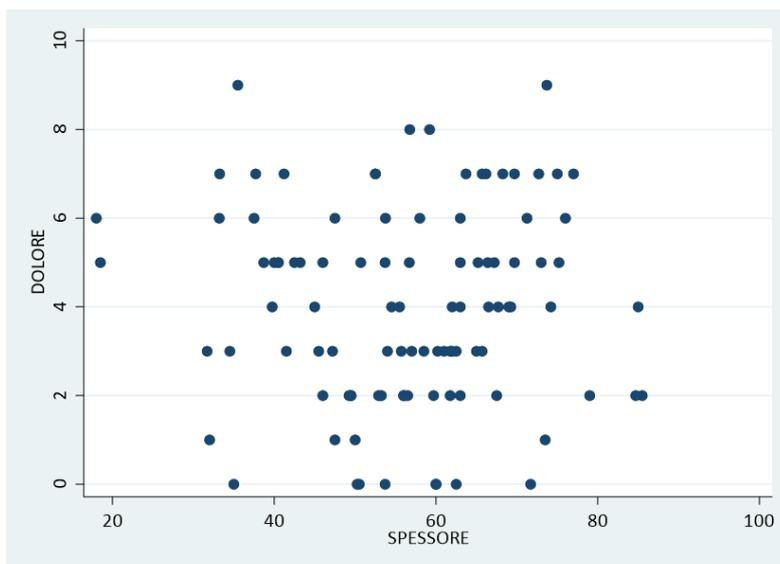


Grafico 4. Valutazione grafica (scatter plot) della correlazione tra dolore percepito (VAS) e spessore mammario misurato alla mammografia. Ogni punto del diagramma di dispersione rappresenta una delle donne partecipanti (con il relativo valore di spessore ghiandolare e dolore percepito). Il grafico evidenzia la mancanza di una chiara relazione lineare tra le due variabili in questione (vedi testo per maggiori specifiche).

L'analisi è stata ripetuta categorizzando la variabile spessore sui quartili di distribuzione (0: ≤ 47.35 ; 1: 47.35-58.25; 2: 58.25-65.935; 3: >65.935), Grafico 5. Anche in questo caso si conferma l'assenza di una significativa associazione con il dolore percepito ($p=0.935$).

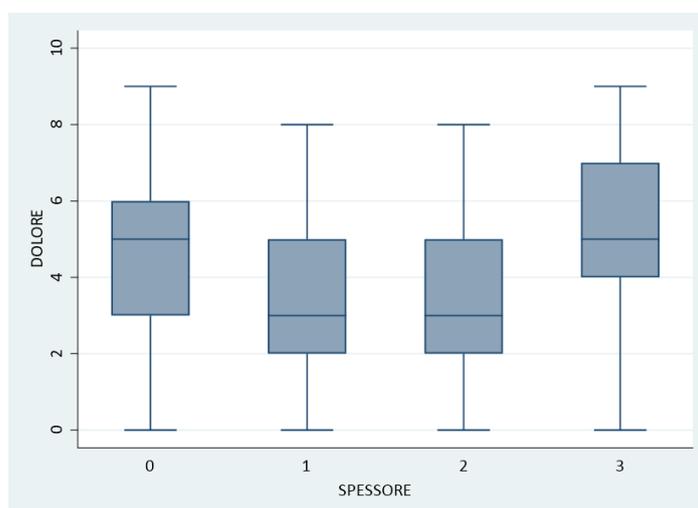


Grafico 5. Rappresentazione grafica (box-plot) del dolore medio percepito (VAS score) per quartile di spessore misurato alla mammografia di screening (0: ≤ 47.35 ; 1: 47.35-58.25; 2: 58.25-65.93; 3: >65.93). In questo caso lo spessore ghiandolare non è rappresentato come una variabile continua ma secondo categorie di spessore, indicando per ogni categoria il valore medio di dolore percepito. Non si evidenzia una relazione chiara (crescente o decrescente) tra spessore ghiandolare e dolore. Infatti il dolore percepito appare maggiore tra le donne con minore spessore ghiandolare (categoria 0) e quelle con spessore maggiore (categoria 3) (vedi testo per maggiori specifiche).

È stata quindi esplorata la possibile associazione tra dolore e forza applicata nel corso dell'esame mammografico. La forza media registrata nel campione in studio è risultata pari a $102.8N \pm 11.2N$. La successiva analisi è stata condotta categorizzando la forza secondo i quartili di distribuzione (0: ≤ 95.95 ; 1: $95.95-101.15$; 2: $101.15-112.2$; 3: >112.2). Il Grafico 6 mostra la rappresentazione del dolore medio per classe di forza (box plot), rispettivamente pari a 4.8, 3.9, 3.8, e 3.5 per categorie crescenti di forza applicata, senza differenze significative tra i gruppi ($p=0.212$).

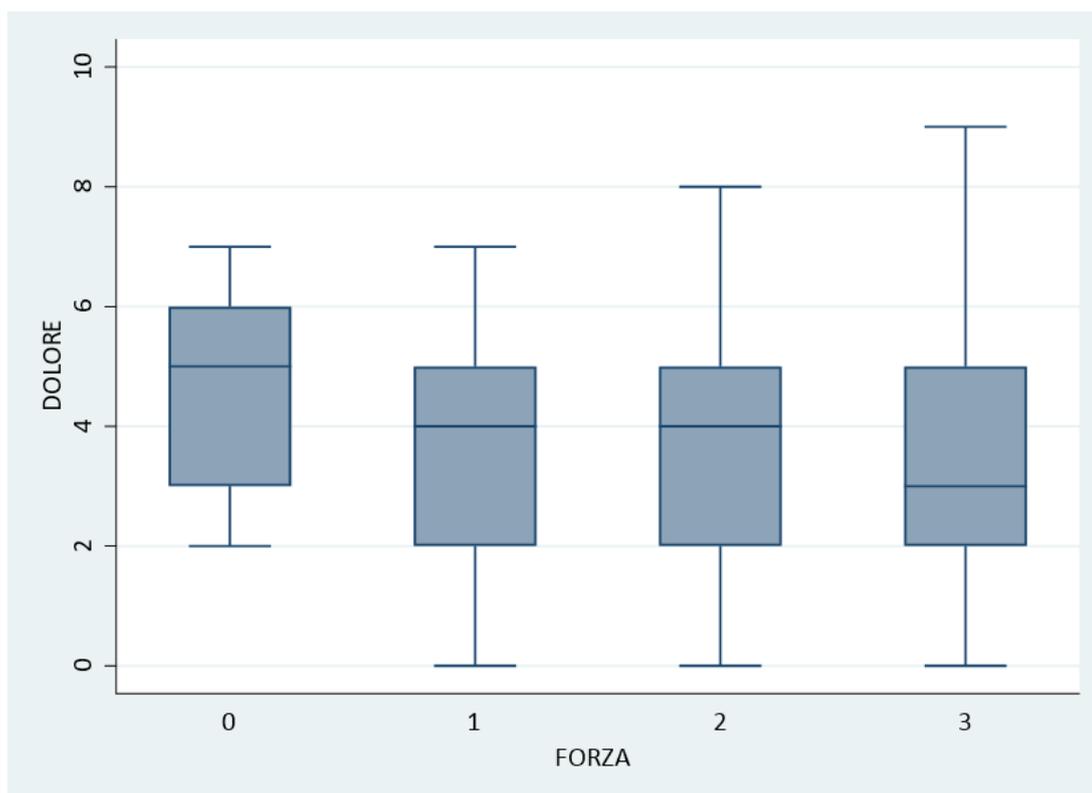


Grafico 6. Rappresentazione grafica (box plot) del dolore medio (VAS score) per classe di forza (N) misurata alla mammografia di screening e categorizzata secondo i quartili di distribuzione del campione (0: ≤ 95.95 ; 1: $95.95-101.15$; 2: $101.15-112.20$; 3: >112.20). Non si evidenzia graficamente una relazione tra le due variabili di interesse, in quanto non sono visibili differenze nel valore medio di dolore percepito per le categorie di forza applicata nel corso dell'esame. Nel testo sono riportate maggiori informazioni sui test statistici applicati.

Infine, è stata valutata l'eventuale differenza di forza applicata durante l'esame in base alla densità mammaria (Grafico 7), sempre considerando le due categorie di densità medio-bassa (A+B) e medio-alta (C+D). La forza applicata risulta essere significativamente superiore nel caso di donne con densità mammaria inferiore (105.1 vs. 100.5 ; $p=0.0399$).

In ultimo è stata valutata l'associazione tra lo spessore mammario e la forza applicata durante l'esame. Non si evidenziano associazioni significative tra le due variabili in oggetto, $p=0.136$ (Grafico 8).

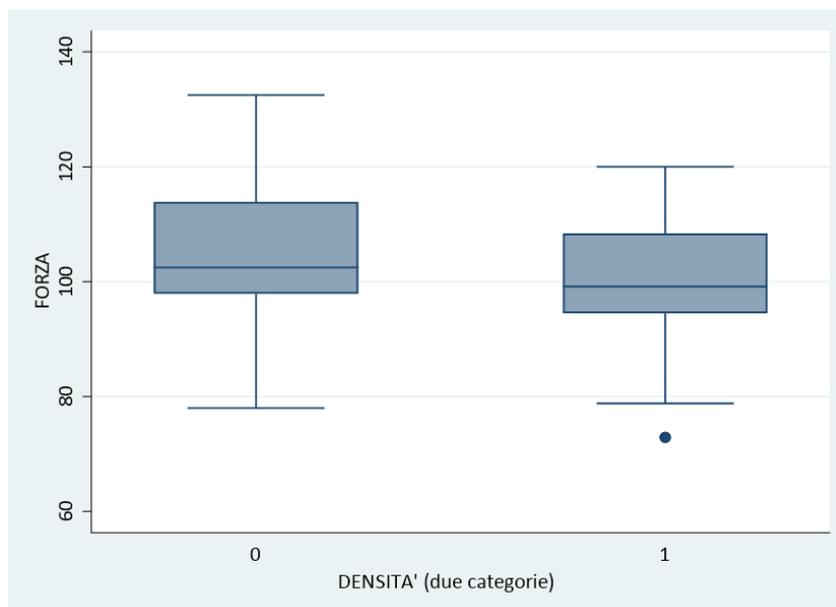


Grafico 7. Valutazione grafica della relazione tra forza (N) e densità (box plot), con classificazione dicotomica della densità (classificazione BIRADS: A+B vs. C+D). Tale figura intende valutare se ci sia una differenza tra la forza applicata in corso di esame in base alla densità mammaria (come densità medio-bassa vs. medio alta). Non si evidenziano differenze nel valore medio di forza applicata per categoria di densità (i risultati dei test statistici sono riportati nel testo).

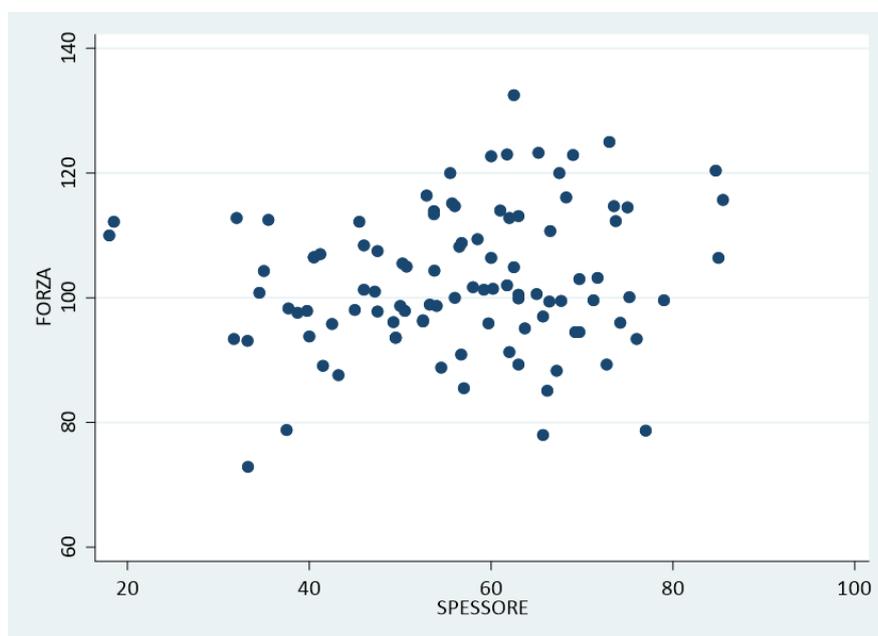


Grafico 8. Valutazione grafica della possibile associazione tra forza di compressione (N) e spessore della mammella attraverso un grafico di dispersione. Ogni punto rappresenta una partecipante allo studio (caratterizzata per spessore - asse ascisse e forza - ordinate). Non si evidenzia una relazione lineare tra le due variabili in oggetto. Tale assenza di associazione è confermata dal test di correlazione ($p=0.136$).

È stata valutata l'eventuale associazione per categorie di spessore e forza come 4 categorie di distribuzione delle due variabili in studio. Anche in questo caso non si evidenzia alcuna associazione ($p=0.276$).

Qualità tecnica

È stata considerata la qualità tecnica delle mammografie eseguite dal tecnico di senologia e valutate da parte di due TSRM esperti, considerando le tre categorie di correzione per le proiezioni mammografiche di: "perfetto-ottimo", "buono" e "non accettabile-mediocre". Il primo operatore, ha valutato complessivamente gli esami con buona qualità tecnica di esecuzione (perfetto-ottimo: 85.0%, buono: 10% e non accettabile-mediocre: 5.0%). Anche per il secondo esperto la qualità delle mammografie risulta essere buona (perfetto-ottimo: 67.5%, buono: 24.2% e non accettabile-mediocre: 8.3%), Grafico 9. È stata, quindi, considerata la possibile differenza in termini di qualità in base alla densità mammaria (A+B vs. C+D) per le due valutazioni sulla qualità tecnica mammografica. Nel caso del primo valutatore sembrerebbe esserci una maggiore qualità nel caso di donne con mammella di densità maggiore ($p<0.001$), comunque i numeri piccoli non consentono ulteriori considerazioni a riguardo. Nel caso del secondo valutatore, non si evidenziano differenze di qualità tecnica in base alla densità mammaria ($p=0.139$). Gli errori gravi sono in generale molto rari e non variano con la densità mammaria né nel primo ($p=0.315$) né nel secondo valutatore ($p=0.154$). È stata infine valutata la concordanza tra i due valutatori esperti.

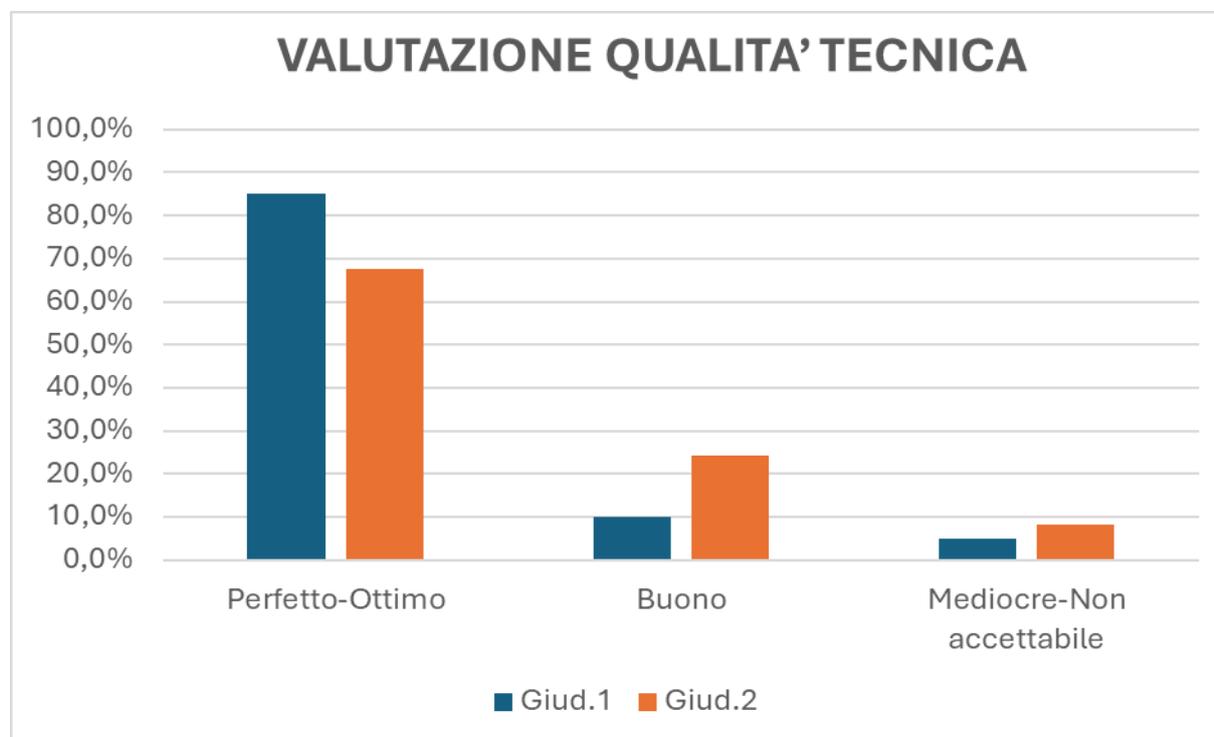


Grafico 9. Valutazione dei due TSRM esperti in senologia della qualità tecnica mammografica.

Indipendentemente dalla densità mammaria, si evidenzia una buona concordanza del 70% ($p < 0.001$), Grafico 10.

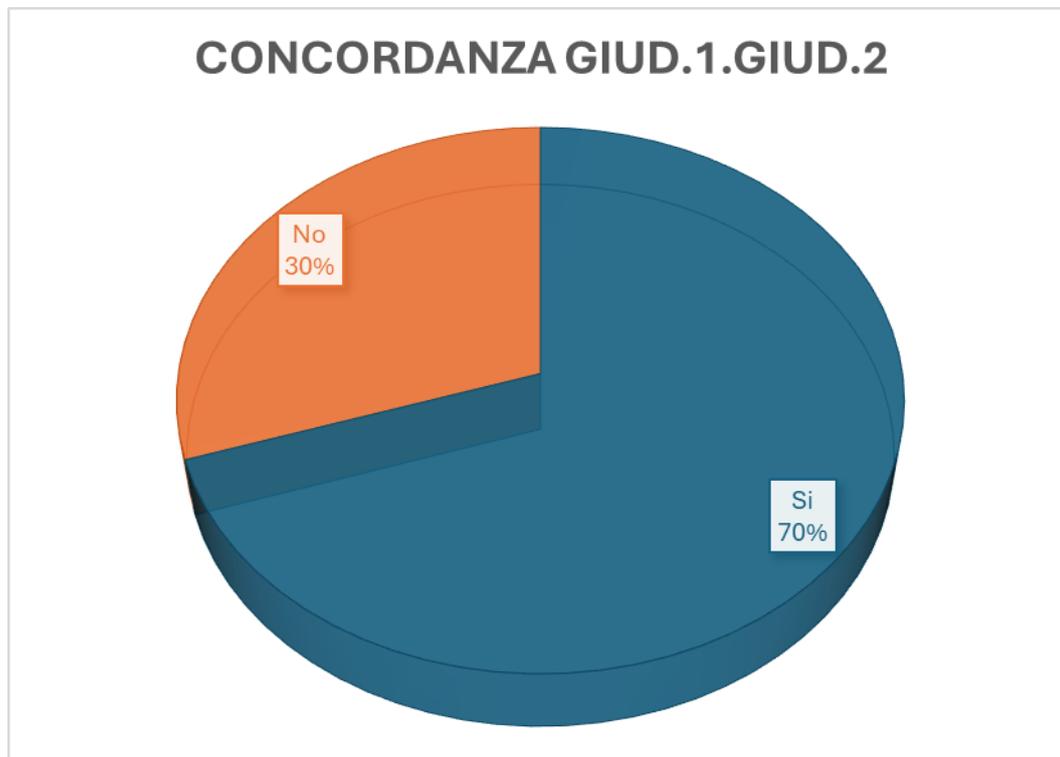


Grafico 10. Differenze per densità: indipendentemente dalla densità mammaria esiste una concordanza tra il giudizio del valutatore 1 e del valutatore 2 del 70%.

Tale concordanza si mantiene anche considerando le diverse densità mammarie, anche se risulta essere maggiore per le donne con densità più basse ($p < 0.001$). In ogni caso, la limitata numerosità non consente di fare ulteriori assunzioni.

DISCUSSIONE

Nel complesso hanno partecipato allo studio 100 donne, reclutate al momento dell'esecuzione della mammografia di screening. In questo campione non sono presenti donne che hanno percepito dolore insopportabile, ma in media lieve e moderato.

Procedendo con un'attenta analisi con densità a due categorie (A+B vs. C+D), dalla rappresentazione grafica con grafico box plot, si evince che sembrerebbe esserci un aumento del dolore all'aumentare della densità.

Successivamente il dolore viene messo in correlazione con lo spessore mammario e il grafico scatter plot conferma l'assenza di una correlazione tra spessore e dolore percepito dalla donna.

È stata quindi valutata la possibile associazione tra dolore e forza applicata durante l'esecuzione dell'esame mammografico, non risulta esserci alcun tipo di relazione tra le due variabili.

Dalla valutazione della differenza di forza applicata durante l'esame in base alla densità mammaria, si evince che la forza applicata risulta essere superiore nelle donne con densità mammaria inferiore.

Viene anche studiata l'associazione tra lo spessore mammario e la forza applicata durante l'esame e non si evidenziano associazioni significative tra le due variabili in oggetto.

Infine, è stata valutata la qualità tecnica delle mammografie di screening. Questa valutazione è stata eseguita in cieco da due tecnici di senologia esperti, classificando le 100 mammografie delle donne partecipanti come "perfetta-ottima", "buona" o "non accettabile-mediocre". La qualità è risultata nella maggior parte dei casi come "perfetta-ottima", secondo entrambi i valutatori, confermando l'adeguatezza degli esami mammografici condotti durante lo studio.

CONCLUSIONI

La valutazione della qualità del servizio, della prestazione, nonché il racconto dell'esperienza vissuta, sono determinati anche dal grado di dolore provato durante l'esame mammografico che rappresenta un elemento importante ai fini del successo delle campagne di prevenzione;

Abbiamo visto per quanto riguarda la percezione del dolore delle donne durante l'esame mammografico che oltre ad essere legato a caratteristiche soggettive quali fattori psicologici esiste una relazione tra dolore e la densità, più la mammella è densa, maggiore sarà il dolore percepito, ma che il dolore non è legato allo spessore della mammella.

Il dolore percepito non risulta associato alla forza di compressione, in ogni caso è importante applicarla in maniera omogenea comprendendo quanta più superficie possibile della mammella. Abbiamo anche associato la forza di compressione applicata alla mammella con lo spessore mammario e abbiamo verificato che non esiste correlazione tra le due variabili.

Inoltre, lo studio è stato utile per verificare l'ottimizzazione della qualità tecnica di esecuzione dell'esame mammografico da parte dell'operatore; abbiamo visto infatti dalla valutazione rispetto ai criteri di correzione, che la qualità tecnica di esecuzione risulta essere superiore per le mammelle dense per un valutatore.

Questo potrebbe essere associato al fatto che nei seni adiposi si formano più facilmente delle pieghe cutanee durante la compressione poiché la componente ghiandolare, fibrosa e adiposa risulta essere particolarmente esigua, rendendo difficile una compressione omogenea della mammella. Dalle linee guida europee queste tipologie di errori vengono considerati non gravi, mentre per la mammella densa essendo solitamente più "compatta" si verifica una minor percentuale di questo errore.

BIBLIOGRAFIA

- [1] Artuso F. Valutazione della qualità mammografica utilizzato nella Regione Piemonte, 2008.
- [2] Enrico M, Castelnuovo G. Psicologia clinica del dolore. Milano: Springer-Verlag; 2010.
- [3] Regione Piemonte Assessorato Sanità, Commissione Oncologica Regionale, Centro di Riferimento per l'Epidemiologia e la Prevenzione Oncologica in Piemonte. Tumore della mammella: linee guida clinico-organizzative per la Regione Piemonte. Torino: Assessorato Sanità Regione Piemonte; 2002.
- [4] European Commission: Directorate-General for Health and Consumers, Perry N, Broeders M, Wolf C. de. European guidelines for quality assurance in breast cancer screening and diagnosis. Publications Office of the European Union; 2006.
- [5] Forza Operativa Nazionale sul Carcinoma Mammario - Linee guida: La diagnostica senologica - la diagnostica in senologia. 2005.
- [6] Regione Piemonte. Legge 138/2004, Art. 2 bis - Miglioramento degli screening oncologici. Torino: Assessorato Sanità Regione Piemonte; 2004.
- [7] Mazzoni G, Cercaci S, Marchetti F et al. Il ruolo del tecnico di radiologia medica nello screening mammografico. Giorn. Tecn. Radiol; 2010.
- [8] Pacifici S. Lo standard di qualità nella mammografia di screening. Roma: MB Edizioni; 2015.

Changes in pain perception in women undergoing Breast Screening Mammograms: a Study based on Breast structure.

Deborah Esposito¹, Carmen Ludeno¹, Simona Marinelli¹, Anna Bertoldi¹, Valeria Selvestrel¹, Marianna Giannattasio¹, Laretta Rizzari¹, Vincenzo Marra¹, Luisella Milanese¹, Alfonso Frigerio¹, Andrea Luparia¹, Adriana Aiello¹, Livia Giordano², Emanuela Bovo², Elisa Camussi², Franca Artuso¹.

¹ S.C. Breast Cancer Screening Center, C.R.M. Piedmont, San Giovanni Antica Sede A.O.U. City of Health and Science Hospital of Turin, Italy.

² S.S.D. Screening epidemiology, C.P.O. Piedmont, San Giovanni Antica Sede A.O.U. City of Health and Science Hospital of Turin, Italy.

Corresponding author: Deborah Esposito - desposito@cittadellasalute.to.it

Orcid: <https://orcid.org/0009-0001-5642-2072>

Come citare / How to Cite:

Esposito, D., Ludeno, C., Marinelli, S., Bertoldi, A., Selvestrel, V., Giannattasio, M., ... Artuso, F. Changes in pain perception in women undergoing Breast Screening Mammograms: a Study based on Breast structure. *Journal of Biomedical Practitioners*, 9(1). <https://doi.org/10.13135/2532-7925/12012>

N. 1, Vol. 9 (2025) – 14:25

Submitted: 30 January 2025

Revised: 21 February 2025

Accepted: 5 June 2025

Published: 23 June 2025

Think green before you print



ABSTRACT

INTRODUCTION

The study involved 100 women taking part to a Breast Screening session carried out by one Mammographer. Participants answered a questionnaire related to pain perception experienced during the mammogram. Breast density has been detected by Quantra Software. The study aims to explore the potential association between breast density, breast thickness and pain perception experienced during the Mammogram. Quality technical standards have been evaluated by two technical experts of Referring Regional Mammography Centers of Turin.

MATERIALS AND METHODS

Pain, in order to be detected, has been measured through the Visual Analogical Scale. Breast examinations have been performed using a digital Mammo-Machine, while density was evaluated using Quantra software. A Systematic Literature Review about the subject has been carried out.

RESULTS

Results demonstrated that the average pain perception was light-moderate, and mainly due to the compression applied during the Mammogram. It was observed that women with higher breast density experienced more pain than women with less density; however, no correlation was found between pain and breast thickness.

CONCLUSIONS

The study observes that pain perception during mammography is not solely dependent on subjective factors, such as psychological influences, but is also affected by breast density. Indeed, higher densities are associated to higher pain. However, no direct correlation between pain and breast thickness was identified. The finding suggests that a subjective component plays a significant role in pain perception.

Keyword: mammogram, breast density, breast thickness, mammographer.

INTRODUCTION

Breast Cancer (BC) Screening programs gained significant momentum and became more widely spread during the 1990s, contributing to a reduction in mortality from breast cancer for a targeted groups of women invited to regular check-up, supporting the decrease of mastectomy rates (a highly extensive surgery intervention) [1-6]. Breast Screening (BC) is a Public Health intervention addressed to women within a specific age range at higher risk of Breast Cancer.

The aim of BC screening programs is to identify cancer lesions in an early stage, allowing more effective and less invasive treatments.

An Institutional Program called "Prevenzione Serena" which offers a solid oncology prevention response, is active in Piedmont since 1992. It has been possible thank to an organized network including different Preventive Departments of Secondary Cancer Prevention and Oncology Prevention Center within the Region (called CPO Piedmont) [3]. Every year, "Prevenzione Serena" detects around 800 Breast Cancers at the very early stages, potentially preventing around 100 deaths/annually for BC.

In order to optimize mammography screening examinations, it is necessary to compress the breasts using specific devices called "compressors", in fact by flattering the breasts there is less tissue and consequently a lower dose of radiation is needed to produce a diagnostic quality image.

The current study aims to evaluate women's pain perception during BC mammograms, assessing the potential causes of pain and investigating the potential association between pain and breast thickness. Moreover, it has been questioned if pain perception during compression increases due to the breast thickness, evaluating all the possible causes and the technical skills of the mammography tests through the blind assessment of two expert Senior Mammographers.

A relevant aspect within BC Screening is represented by the communication approach of Mammographers to women during mammography [7-8]. Indeed, besides the correct positioning of patients following all the technical criteria, mammographers are responsible for ensuring the woman's comfort and reducing anxiety, positively influencing pain perception. Therefore, the role of some objective parameters is considered within the study e.g. breast density, or thickness, in order to evaluate if and how these indexes can affect not only BC diagnosis, but also pain perception and diagnostic-quality images.

MATERIALS AND METHODS

Women within a specific age group, specifically age range of 45-69 years participating at BC Screening Centre of San Giovanni at the old site of "A.O.U. City of Health and Science Hospital of Turin" (Italy), were requested to take part to a study focused on the possible causes of pain perception during the mammogram. All the Mammograms were performed by Professionals strictly following the European Guidelines on BC Screening [4].

Women with breast implants, metal devices, disabilities or mental illnesses have not been involved in the study. Women accepting to participate the study completed a brief questionnaire after the Mammogram, in order to evaluate pain perception. Pain was recorded using the VAS (Visual Analogue Scale - within a range: 0-10 points) [2]. Pain levels were classified as follows: 0 no pain, 1-3 light pain, 4-6 moderate pain, 7-9 severe pain, 10 unbearable pain. All mammography examinations were performed using innovative digital equipment by very skilled Mammographers.

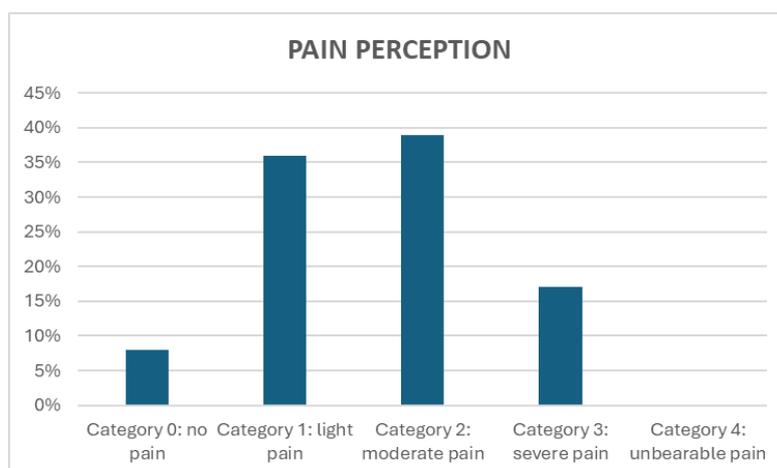
At the time of the exam, breast density was measured using Quantra software adopting a BI-RADS classification (from A to D) - also referred to as categories 1-4. After that, breast density was dichotomized as medium-low (A+B) or medium-high (C+D). Additionally, during the exam, the mean breast thickness and the mean compression strength were measured. Finally, the technical quality of mammographic exams was evaluated by two Senior Mammographers (experts in BC screening). For the image assessment, they adopted a system already implemented in Piedmont Region, centered on the "Evaluation of mammographic positioning image quality criteria for Mammography", allocating the following categories: "perfect-very good"; "good", "poor-unacceptable" [1].

Statistical analysis

Descriptive statistics have been calculated, considering the mean and standard deviation for continuous variables, and percentage of distribution for categorical ones. The association between pain and breast density has been taken in account, as well as the potential association of perceived pain with breast thickness or compression strength. Additional analyses were run for assessing the relationship between breast density and compression during the examination. The technical quality of tests was considered, investigating potential differences represented by breast density. The association between above-mentioned variables was at first evaluated graphically, using box-plots (for categorical variables) or scatter plots (for continuous variables). Statistical significance was assessed applying Chi-square test for dichotomous variables or ANOVA in case of multiple groups. For continuous variable, the correlation test (r) was selected. Statistical significance was set at $p < 0.05$. Variation in technical quality of exams was studied according to breast density (A+B vs. C+D), applying the Chi-squared test. Furthermore ad-hoc analyses were run for severe mistakes-only. In conclusion, the concordance between evaluators upon technical quality was studied through the computation of the Kappa of Cohen concordance index, stratifying for breast density.

RESULTS

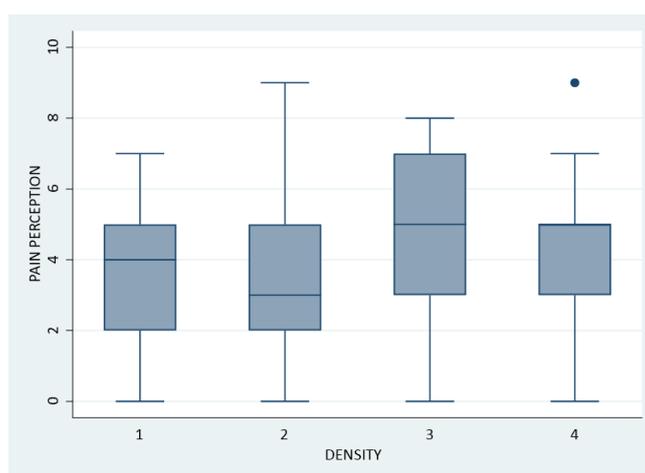
Overall, 100 women participated in the study. Among them, pain perception was mainly light (36% - category 1, pain intensity 1-3) or moderate (39% - category 2, pain intensity 4-6). Only 17% of interviewed women reported a severe pain (category 3, pain intensity 7-9), while none complained about an unbearable pain (10 points), requiring to stop the examination. Finally, 8% of participants stated no pain at all (Graph 1). Overall, the mean pain level was 4 ± 2.2 points.



Graph 1. Perceived pain intensity: this graph reports the percentage distribution of perceived pain categories in the study sample. Pain is measured using the VAS scale with a range from 0 to 10 points, categorized as: Category 0 (no pain), Category 1 (score 1-3: light pain), Category 2 (score 4-6: moderate pain), Category 3 (score: 7-9: severe pain), and Category 4 (score: 10: unbearable pain).

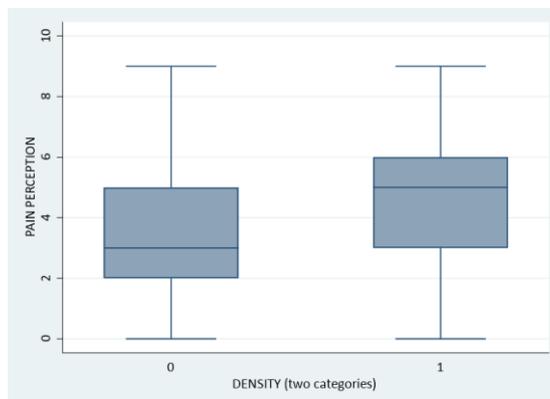
Classification of perceived pain based on objective examination parameters

First, the potential difference in pain perception by breast density was explored. Breast density was defined in four categories with increasing value (from A to D). Initially, this relationship was assessed by a graphic representation with a Box plot. Graphically, perceived pain seemed to increase with density (Graph 2). The mean perceived pain was 3.6 ± 2.0 among women with density A, 3.5 ± 2.5 in case of density B, 4.4 ± 2.2 for women with density C, and 4.6 ± 2.2 in case of density D, respectively.



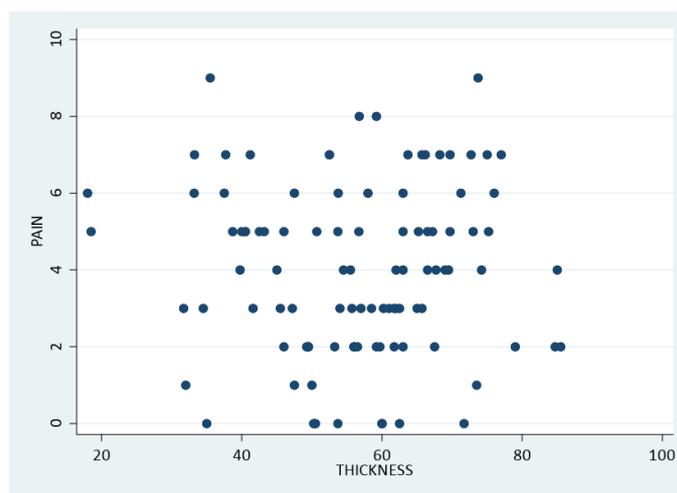
Graph 2. Graphical evaluation of the association between breast density (BIRADS 1-4, corresponding to densities A-D) and perceived pain, using box-plot. Perceived pain (according to VAS score) was reported by breast density categories measured at screening mammography (BIRADS classification from 1 to 4). From the graph, an increase in perceived pain with density appears, but the limited sample size could mask this association (see text for further specifications).

Considering the limited sample size, statistical analyses were conducted by grouping density as “medium-low” (A+B) and “medium-high” (C+D) (Graph 3). This analysis shows a significant difference ($p=0.044$), with greater perceived pain in case of higher breast density (4.5 ± 2.2 vs. 3.6 ± 2.2).



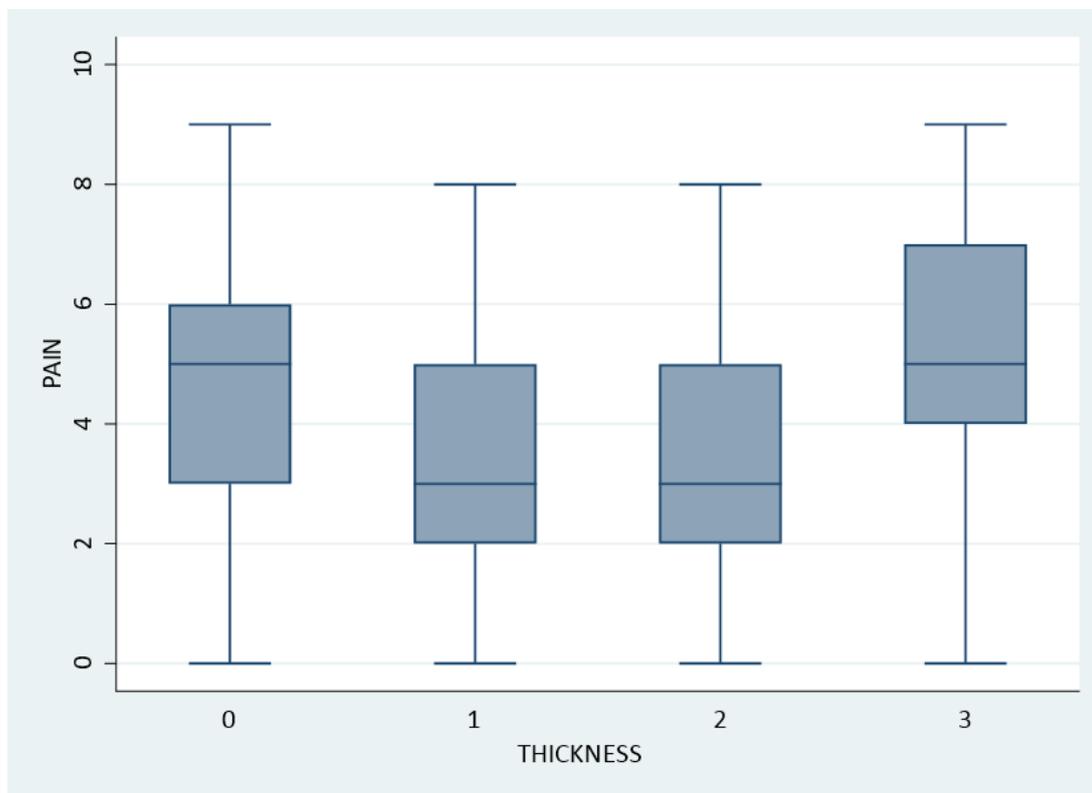
Graph 3. Graphical evaluation of the association between breast density, reported as a dichotomous variable (BIRADS 1+2 vs. 3+4/A+B vs C+D), and perceived pain (VAS scale), using a box-plot graph. By adopting this density classification (medium-low vs. medium-high), it is graphically highlighted how the perceived pain during the mammographic examination increased with breast density. Category 0 represents 1+2/A+B, whereas Category 1 represents 3+4/C+D (for further specifications, see text).

The potential correlation between perceived pain and breast thickness was then evaluated (Graph 4). Overall, considering the sample ($N=100$) mean measured breast thickness was 56.4 ± 13.9 . The association with pain perception was initially explored with a graphic evaluation (scatter plot). This graph did not show any linear correlation. Similarly, the correlation test did not highlight a significant correlation between the two variables under study ($p=0.896$).



Graph 4. Graphical evaluation (scatter plot) of the correlation between perceived pain (VAS) and breast thickness measured at mammography. Each point of the scatter plot represents a participating woman (with the relative value of glandular thickness and perceived pain). The graph highlights the lack of a clear linear relationship between these two variables (see text for further details).

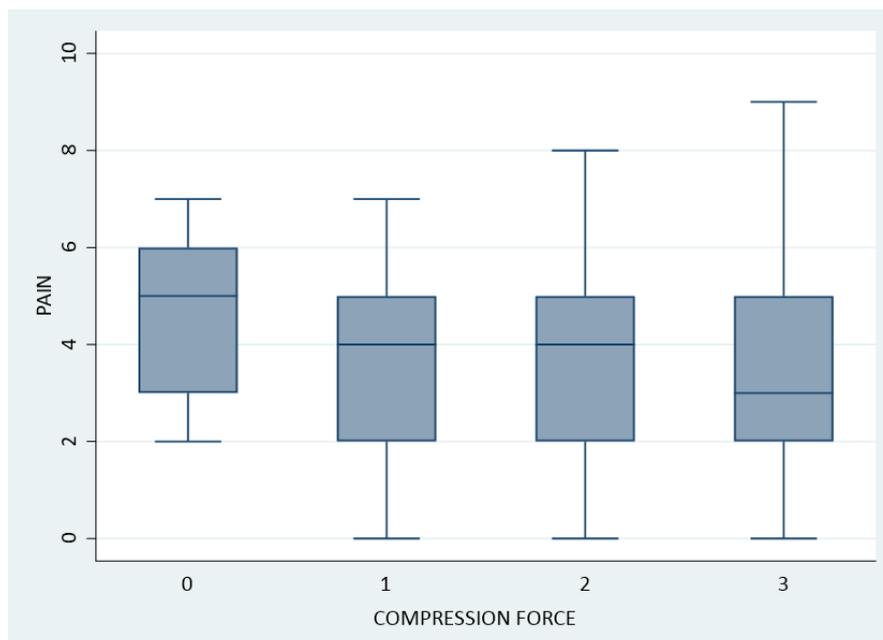
The analysis was repeated by categorizing breast thickness into distribution quartiles (0: ≤ 47.35 ; 1: 47.35-58.25; 2: 58.25-65.935; 3: >65.935), see Graph 5. Even in this case no significant associations emerged ($p=0.935$).



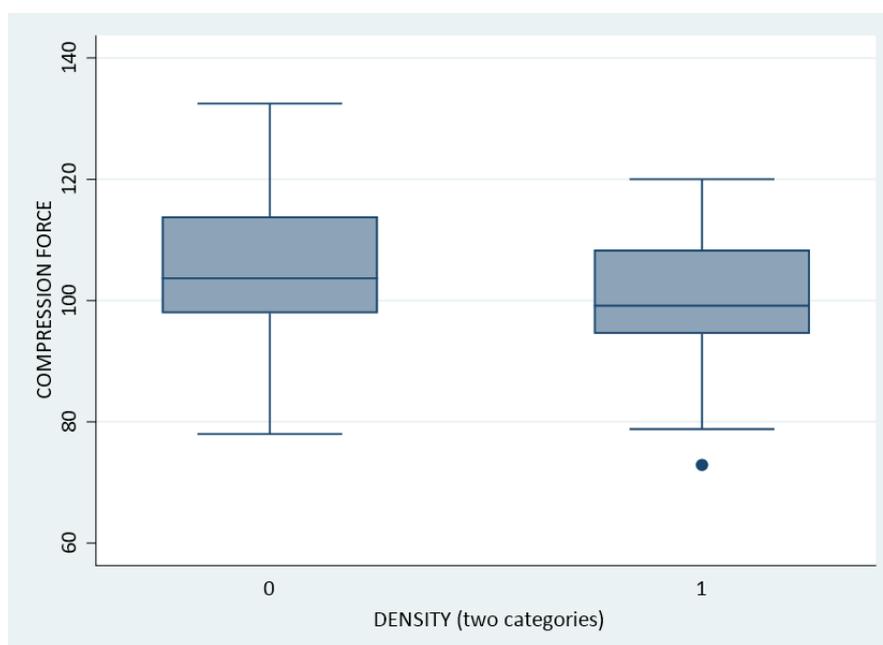
Graph 5. Graphical representation (box-plot) of the mean perceived pain (VAS score) by quartile of thickness measured at screening mammography (0: ≤ 47.35 ; 1: 47.35-58.25; 2: 58.25-65.93; 3: >65.93). In this case, glandular thickness is not represented as a continuous variable, but according to categories, indicating for each category the mean value of perceived pain. No clear relationships (increasing or decreasing) between glandular thickness and pain is evident. Indeed, perceived pain appears greater among women with less glandular thickness (category 0) as well as among those with greater thickness (category 3) (see the text for further specifications).

Then, the potential association between pain and compression applied during the mammographic examination was explored. The mean compression strength recorded in the study sample was $102.8N \pm 11.2N$. The subsequent analysis was conducted by categorizing compression according to the distribution quartiles (0: ≤ 95.95 ; 1: 95.95-101.15; 2: 101.15-112.2; 3: >112.2). Graph 6 shows the graphic representation of the mean pain by compression classes (box plot), respectively equal to 4.8, 3.9, 3.8, and 3.5 for increasing categories of applied compression, with no significant differences between groups ($p=0.212$).

Additionally, the potential difference in compression applied during the examination was evaluated based on breast density (Graph 7), considering the two density categories of medium-low (A+B) and medium-high (C+D). The applied compression was significantly higher among women with lower breast density (105.1 vs. 100.5; $p=0.0399$).

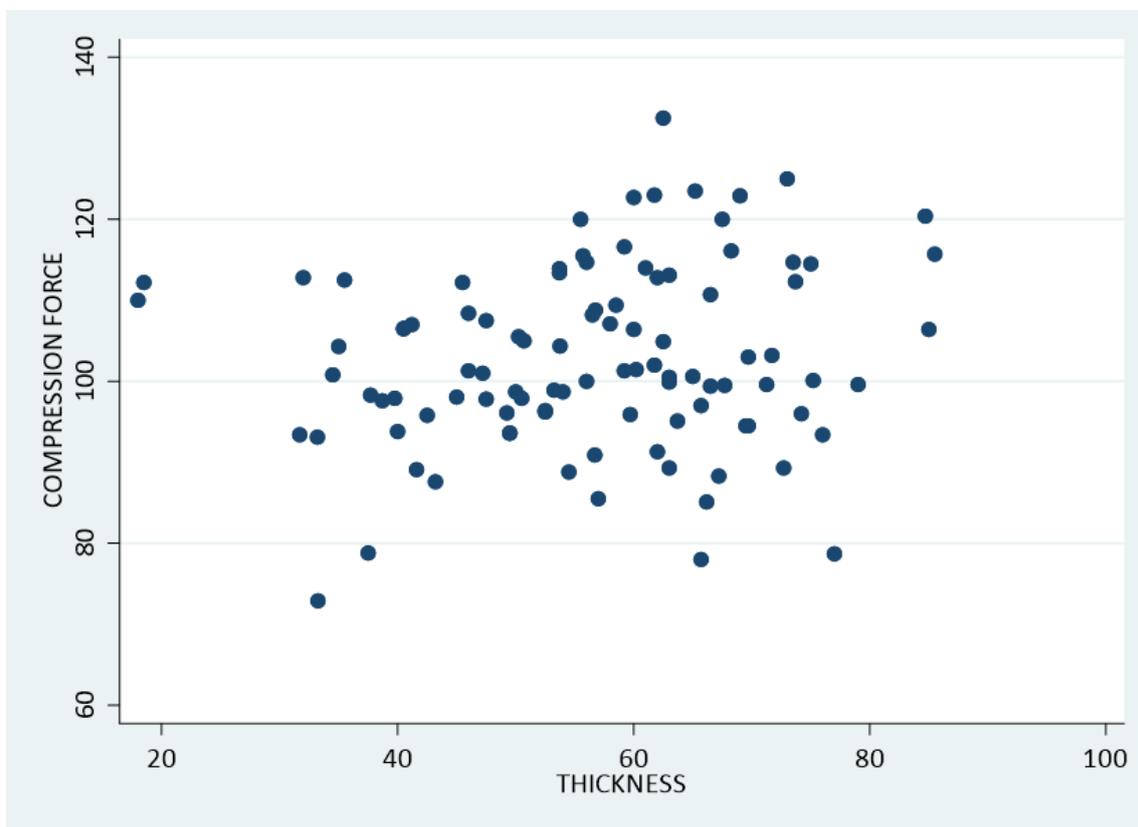


Graph 6. Graphic representation (box plot) of the mean pain (VAS score) by compression (N), measured at screening mammography and categorized according to the sample distribution quartiles (0: ≤ 95.95 ; 1: $95.95-101.15$; 2: $101.15-112.20$; 3: > 112.20). No relationship is graphically highlighted. Further information on the statistical tests applied is provided in the text.



Graph 7. Graphical evaluation of the relationship between compression (N) and breast density (box plot), adopting the dichotomous classification of density (BIRADS classification: A+B vs. C+D). This figure is intended to evaluate whether there is a difference between the force applied during the examination by breast density (such as medium-low density vs. medium-high). The results of the statistical tests are reported in the text.

Finally, the association between breast thickness and compression applied during the examination was evaluated, as shown in the graph (Graph 8). No significant associations emerged ($p=0.136$).



Graph 8. Graphical evaluation of the possible association between compression force (N) and breast thickness through a scatter plot. Each point represents a participant in the study (characterized by thickness – abscissa axis and force – ordinate axis). No linear relationship is evident. This absence of association is confirmed by the correlation test ($p=0.136$).

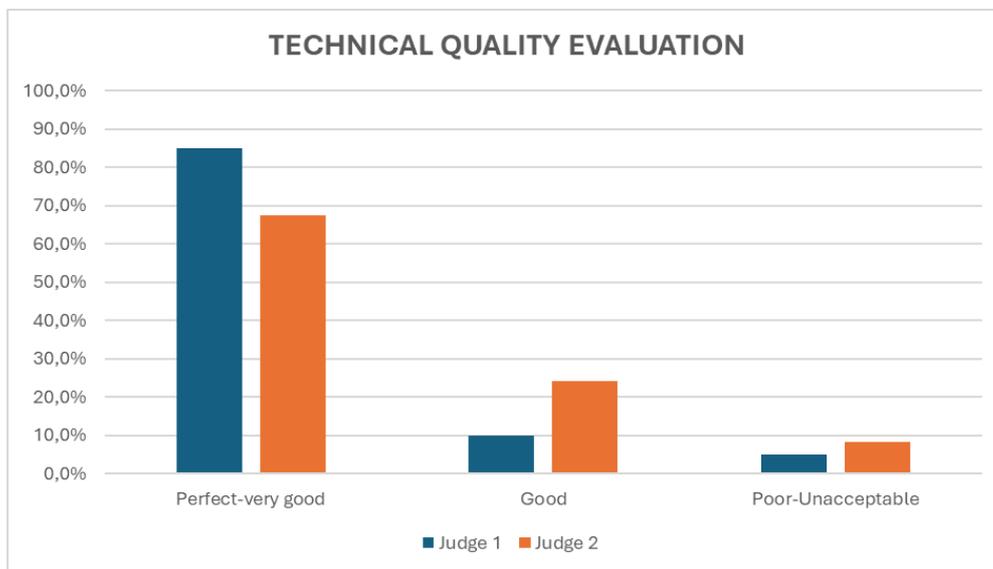
Finally, the possible association by thickness and strength categories was evaluated according to the 4 distribution categories of variables under study. Also in this case, no association was highlighted ($p=0.276$).

Technical quality

The technical quality of the mammograms performed was evaluated by two experts Mammographers, considering Three Categories of Classification (Criteria): “perfect-very good”, “good” and “poor-unacceptable”.

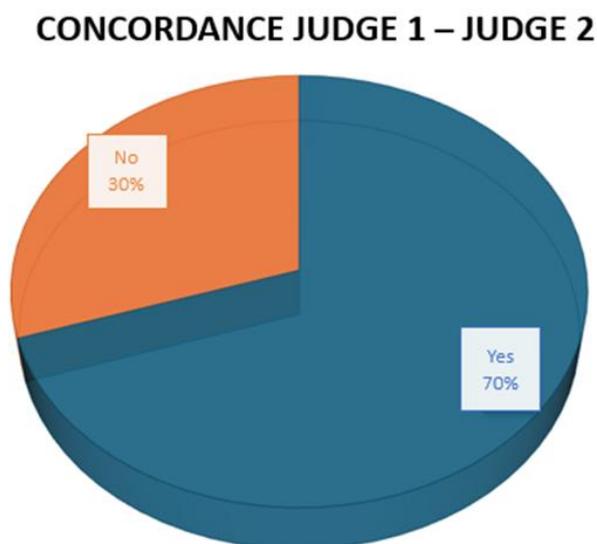
Overall, the first Professional evaluated the exams as good (perfect-very good: 85.0%, good: 10% and poor-unacceptable: 5.0%). The second Professional also found a good quality of mammograms (perfect-very good: 67.5%, good: 24.2% and poor-unacceptable: 8.3%), see Graph 9. The potential difference of quality by breast density (A+B vs. C+D) was considered for both

evaluators. In the case of the first evaluator, it seems to be a higher quality in the case of women with higher breast density ($p < 0.001$), however the small sample size does not allow for further evaluations. In the case of the second evaluator, no differences in technical quality were highlighted based on breast density ($p = 0.139$). Serious errors are generally very rare, and do not vary with breast density neither in the first ($p = 0.315$) nor in the second evaluator ($p = 0.154$). Then, the agreement between the two expert evaluators was evaluated.



Graph 9. Evaluation of the technical quality of mammography examinations by the two expert radiographers.

Regardless of breast density, a good agreement of 70% between the two evaluators was observed ($p < 0.001$), Graph 10.



Graph 10. Differences in agreement by breast density: regardless of breast density, there is a 70% agreement between the judgments of rater 1 and rater 2.

This agreement is maintained even when considering the different breast density, even if it is higher for women with lower densities ($p < 0.001$). In any case, the limited sample size does not allow further assumptions.

DISCUSSION

A total of 100 women participated in the study. These women were recruited during their screening mammogram examination. In this sample, no women perceived an unbearable pain, requiring to suspend the examination. Indeed, on average, light and moderate pain was reported. Considering the variation of perceived pain by breast density (A+B vs. C+D), an increased in stated pain increasing density was found (both graphically and at statistical tests). Subsequently, the association between pain and breast thickness was evaluated, highlighting the absence of a clear correlation between these two variables. Moreover, the relationship between pain and compression force applied during the mammographic examinations was investigating, highlighting, also in this case, no statistical significant associations.

From the additional analyses regarding compression during mammography test, it was outlined that the compression force applied was higher in women with lower breast density, while no differences emerged in compression by breast thickness.

Finally, the technical quality of the screening mammograms was evaluated. This assessment was performed in blind by two Senior Mammographers, expert in the breast field, rating the 100 mammograms of participating women as "perfect-very good", "good" or "poor-unacceptable". In this case, quality was overall very good, in accordance to both evaluators, confirming the quality of the mammographic examinations carried out during the study.

CONCLUSIONS

The assessment of service quality, performance, and the overall patient experience is also influenced by the level of pain experienced during mammography, which represents an important factor in the success of prevention campaigns. Considering pain perception, this variable, besides the role of well-known personal subjective characteristics such as psychological factors, resulted associated to breast density. Indeed, women with higher breast density perceived greater pain during the screening examination. Nevertheless, pain was not associated the thickness of the breast nor to the compression applied during the examination. In any case, it is important to apply compression homogeneously, including as much surface area of the breast as possible in order to improve the quality of the image. During the study, we additionally verified the absence of difference in compression by breast thickness. Furthermore, the study was useful to provide some common recommendations for the optimization of the technical quality of mammography.

Indeed, in our study, technical quality was greater among women with high dense breast for an evaluator. This finding could be due to the fact that, in adipose breasts, skin's folds form more easily since the glandular and fibrous component is particularly small, making homogeneous

compression difficult. According to the European guidelines, the more common errors emerging in the study were those considered as not serious, while for dense breasts being usually more compact a lower percentage of this issue occurs.

BIBLIOGRAPHY

- [1] Artuso F. Valutazione della qualità mammografica in use in Piedmont Region, 2008.
- [2] Enrico M, Castelnovo G. Psicologia clinica del dolore. Milan: Springer-Verlag; 2010.
- [3] Health Department of the Piedmont Region, Regional Oncology Commission, Referral Center for Epidemiology and cancer prevention in Piedmont. Tumore della mammella, linee guida clinico organizzative per la Regione Piemonte. Turin: Health Department of the Piedmont Region; 2002.
- [4] European Commission: Directorate-General for Health and Consumers, Perry N, Broeders M, Wolf C. de. European guidelines for quality assurance in breast cancer screening and diagnosis. Publications Office of the European Union; 2006.
- [5] National Task Force on Breast Cancer - Guidelines: La diagnostica senologica - la diagnostica in senologia. 2005.
- [6] Piedmont Region. Law 138/2004, Art. 2 bis - The improvement of cancer screening programs. Turin: Health Department of the Piedmont Region; 2004.
- [7] Mazzoni G, Cercaci S, Marchetti F et al. Il ruolo del tecnico di radiologia medica nello screening mammografico. Giorn. Tecn. Radiol; 2010.
- [8] Pacifici S. Lo standard di qualità nella mammografia di screening. Rome: MB Edizioni; 2015 [1] Artuso F. Valutazione della qualità mammografica utilizzato nella Regione Piemonte, 2008.

OPEN ACCESS JOURNAL

<http://www.ojs.unito.it/index.php/jbp>

ISSN 2532-7925



Periodico per le professioni biomediche a carattere tecnico - scientifico - professionale

Analisi dei rischi clinici in radiologia domiciliare attraverso il metodo FMEA.

Analysis of Clinical Risks in Home-Based Radiology Using the FMEA Method.

Claudia Pinton^{1, 2}, Riccardo Garavello³.

¹ UOC Autorizzazione all'Esercizio e Organismo Tecnicamente Accreditante, Azienda Zero, Padova - Italy

² Dipartimento di Medicina DIMED, Università degli studi di Padova, Padova - Italy

³ Centro Universitario Sportivo di Padova, Padova - Italy

Contatto autori: Claudia Pinton – claudia.pinton@unipd.it

Come citare / How to Cite:

Pinton, C., & Garavello, R. Analisi dei rischi clinici
in radiologia domiciliare attraverso il metodo FMEA.
Journal of Biomedical Practitioners, 9(1).
<https://doi.org/10.13135/2532-7925/12013>

N. 1, Vol. 9 (2025) – 26:55

Submitted: 9 November 2024

Revised: 7 January 2025

Accepted: 19 May 2025

Published: 23 June 2025

Think **green** before you print



Distribuita con Licenza Creative Commons. Attribuzione – Condividi 4.0 Internazionale

RIASSUNTO

INTRODUZIONE

Il presente studio analizza i rischi di sicurezza legati alla radiologia domiciliare, un servizio in crescita a causa dell'aumento dell'età media e delle malattie croniche e sul quale i riferimenti in letteratura sono pressoché assenti.

MATERIALI E METODI

Attraverso un'analisi SWOT preliminare, sono stati individuati i punti di forza, debolezza, opportunità e minaccia del servizio. Tra i punti di forza emerge la possibilità di eseguire esami diagnostici direttamente a domicilio, riducendo disagi per pazienti con difficoltà di mobilità e migliorando l'accesso alle cure. Tra le debolezze spiccano la complessità organizzativa, la scarsa adozione di questo servizio da parte dei medici di medicina generale e la mancanza di personale dedicato. Le opportunità includono l'ampliamento del servizio e il soddisfacimento delle esigenze di una popolazione vulnerabile, mentre le minacce riguardano problematiche logistiche e di sicurezza dei dati. Successivamente è stata eseguita un'analisi dei potenziali errori utilizzando la metodologia proattiva FMEA.

RISULTATI

Sono state individuate 52 modalità di errore, principalmente riconducibili a criticità gestionali, tecniche e comunicative. Tra queste si segnalano l'errata identificazione del paziente, l'inadeguata valutazione dell'idoneità per un esame a domicilio e l'errata interpretazione delle immagini. Tali errori sono amplificati dalle condizioni ambientali e organizzative tipiche del contesto domiciliare, come la mancanza di sistemi automatizzati di identificazione del paziente e la presenza dei familiari e/o caregiver.

DISCUSSIONE E CONCLUSIONI

Nello studio sono state proposte delle azioni di miglioramento che includono una formazione continua e specifica per il personale sui rischi della sicurezza delle cure nel processo di radiologia domiciliare, la partecipazione attiva dei pazienti e familiari/caregiver e la semplificazione della procedura nella fase pre-indagine. È stato inoltre sottolineato il ruolo cruciale dei pazienti e dei familiari/caregiver al fine di poter garantire la sicurezza del processo diagnostico: la loro sensibilizzazione e il coinvolgimento attivo possono contribuire a ridurre gli errori e migliorare l'efficacia del servizio. Come evidenziato dall'Organizzazione Mondiale della Sanità già nel 2013, se i pazienti vengono informati sulle procedure, mediche e non, attraverso l'utilizzo di materiali chiari e comprensibili, come icone, immagini o diagrammi, si aumenta in loro la consapevolezza sui rischi associati all'esame che andranno a svolgere. In conclusione, lo scritto non solo contribuisce al tentativo di colmare una lacuna esistente, ma pone anche l'accento su una

modalità di approccio proattivo al rischio clinico, portando, come principale risoluzione, il paziente al centro delle cure.

Parole chiave: radiologia domiciliare, rischio clinico, metodo FMEA, analisi SWOT, assistenza domiciliare, sicurezza delle cure.

ABSTRACT

INTRODUCTION

This study analyzes the safety risks associated with home radiology, a service that is growing due to increasing average age and chronic diseases and about which references in the literature are largely lacking.

MATERIALS AND METHODS

Through a preliminary SWOT analysis, the strengths, weaknesses, opportunities and threats of the service were identified. Strengths include the ability to perform diagnostic examinations directly at home, reducing inconvenience for patients with mobility difficulties and improving access to care. Weaknesses include organizational complexity, low adoption by general practitioners and lack of dedicated staff. Opportunities include service expansion and meeting the needs of a vulnerable population, while threats include logistical and data security issues. Next, an analysis of potential errors was performed using the proactive Failure Mode and Effects Analysis (FMEA) methodology.

RESULTS

52 failure modes were identified, mainly attributable to critical management, technical and communication issues. These included incorrect patient identification, inadequate assessment of suitability for a home examination, and misinterpretation of images. These errors are amplified by the environmental and organizational conditions typical of the home setting, such as the lack of automated patient identification systems and the presence of family members and/or caregivers.

DISCUSSION AND CONCLUSIONS

Improvement actions were proposed in the project, which include continuous and specific training for staff on safety risks to care in the home radiology process, active participation of patients and caregivers/family members, and simplification of the procedure in the pre-survey phase. The crucial role of patients and family members/caregivers in order to be able to ensure the safety of the diagnostic process was also emphasized: their awareness and active involvement can help reduce errors and improve the effectiveness of the service. As highlighted by the World Health

Organization as early as 2013, if patients are informed about procedures, medical and non-medical, through the use of clear and understandable materials, such as using icons, pictures or diagrams, it increases awareness in them about the risks associated with the examination they are going to perform. In conclusion, the paper not only contributes to the attempt to fill an existing gap, but also emphasizes a proactive way of approaching clinical risk, bringing, as the main resolution, the patient to the center of care.

Keywords: home-based radiology, clinical risk, FMEA method, SWOT analysis, home care, patient safety.

INTRODUZIONE

L'aumento dell'età demografica nella popolazione, la progressiva cronicizzazione delle patologie e i crescenti casi di non-autosufficienza hanno stimolato politiche sanitarie atte a decentralizzare l'assistenza, le cure e le diagnosi, conducendo ad una rivisitazione organizzativa e strutturale della rete assistenziale, sia ospedaliera che territoriale. La fotografia che emerge dal Rapporto ISTAT 2023 [1] è emblematica: quasi un quarto della popolazione italiana (il 24,1% per la precisione) ha superato i 65 anni di età. Un dato che sottolinea non solo l'apprezzabile incremento della longevità, ma anche l'emergere di nuove sfide sociali legate all'aumento della solitudine e alla frammentazione dei nuclei familiari. Un dato significativo si ricava dal Piano Nazionale della Cronicità (PNC) del 2016 [2]: il 38% degli italiani, pari a circa 22 milioni di persone, soffre di almeno una malattia cronica; 3,9 milioni di essi sono non autosufficienti. In tali pazienti, perlopiù anziani, si riscontra sovente la concomitanza di più patologie croniche (comorbidità e multimorbidità), conducendo ad un quadro di complessa e integrata gestione. Lo scenario diviene ancor più articolato considerando quanto non solo fattori esclusivamente clinici, ma anche socio-familiari e ambientali possano definire le esigenze assistenziali di tali pazienti.

Da queste premesse e riflessioni nasce uno degli obiettivi fondamentali del PNRR 2021-2026 [3]: il potenziamento della rete territoriale attraverso l'implementazione delle nuove tecnologie all'interno del Servizio Sanitario Nazionale e parimenti lo sviluppo della telemedicina, definita dall'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) come *"parte integrativa di sistemi di telecomunicazione nella promozione della salute pubblica"* [4]. In questo quadro emerge prepotentemente l'importanza delle cure domiciliari nel panorama sanitario moderno quale strumento in grado di apportare alla popolazione significativi vantaggi sia in termini di comfort per il paziente sia in termini di riduzione del carico ospedaliero.

Già nel 2008 l'OMS ha definito l'assistenza domiciliare come *"la possibilità di erogare a domicilio del paziente cure appropriate e di alta qualità usufruendo di tecnologie, operatori sanitari e caregiver per il mantenimento del massimo livello di benessere e salute"* [5]. Per

questo motivo, l'ospedale deve essere integrato in una rete di servizi che accompagni il paziente durante il suo intero percorso di cura, applicando un protocollo di continuità assistenziale che preveda percorsi diagnostici e terapeutici adeguati. Negli ultimi anni, lo sviluppo e l'incremento di tecnologie portatili via via sempre più maneggevoli e facilmente trasportabili, hanno aperto scenari fino a poco tempo fa impensabili, come le attività di radiologia domiciliare. Grazie a dispositivi radiologici portatili di dimensioni molto ridotte, è possibile eseguire esami diagnostici direttamente a casa del paziente e, attraverso un collegamento VPN, inviare successivamente le immagini al medico radiologo in ospedale per la loro valutazione. La nascita delle cure domiciliari e, di conseguenza, della radiologia domiciliare, porta con sé importanti valutazioni e sfide relativamente al *clinical risk management* [6].

MATERIALI E METODI

La *Failure Mode and Effects Analysis* - FMEA - è lo strumento scelto per analizzare i rischi relativi alla sicurezza nel processo "radiologia domiciliare". Lo studio è stato condotto da aprile a settembre 2024 presso un ospedale pubblico che fornisce ai propri pazienti il servizio di radiologia a domicilio. Si è reso opportuno eseguire prima dell'analisi dei rischi con il metodo FMEA, anche una SWOT analisi. Questo ha permesso al team di lavoro di identificare, già in prima battuta, i punti di forza, debolezza, opportunità e minaccia relativi alla radiologia domiciliare.

Scelta gruppo di lavoro

Dopo aver scelto il processo da analizzare e il metodo utilizzato, il passo successivo è stato quello di creare un gruppo di lavoro con le seguenti figure appartenenti all'AULSS presso la quale è già attivato il servizio di radiologia a domicilio dei pazienti:

- 1 Studente del Master Universitario in *Gestione del Rischio Clinico*
- 1 Direttore UOC Radiologia
- 1 Coordinatore TSRM
- 3 TSRM
- 2 Amministrativi

Sono stati coinvolti e intervistati altri coordinatori e direttori delle AULSS che hanno attivato questo servizio, anche se non esclusivamente a domicilio del paziente, al fine di acquisire maggiori informazioni relative alle fasi di trasporto e montaggio dell'apparecchiatura radiologica portatile rad-home e alla sicurezza della trasmissione delle immagini radiologiche.

Analisi del contesto esterno ed interno: SWOT Analysis

Prima di procedere con l'analisi dei rischi utilizzando il metodo FMEA, si è ritenuto fondamentale condurre un'analisi SWOT, uno strumento di pianificazione strategica che permette di identificare e analizzare i fattori interni ed esterni che possono influenzare il successo di un progetto o di un'organizzazione [7].

L'acronimo SWOT sta per:

- Strengths (Punti di forza): caratteristiche interne positive che conferiscono un vantaggio competitivo.
- Weaknesses (Debolezze): caratteristiche interne negative che possono rappresentare uno svantaggio.
- Opportunities (Opportunità): elementi esterni potenzialmente sfruttabili per trarre benefici.
- Threats (Minacce): elementi esterni che potrebbero causare problemi o danni.

SWOT ANALYSIS

STRENGTHS	WEAKNESSES	OPPORTUNITIES	THREATS
<ul style="list-style-type: none"> • Proseguimento dell'iter diagnostico per il paziente • Atteggiamento favorevole da parte dei cittadini/utenti che vedono effettuarsi la prestazione al proprio domicilio • Riduzione giornate di permesso familiari/careviger • Risparmio mezzi di trasporto • Riduzione delle ospedalizzazioni per accertamenti/ controlli diagnostici • Possibile riduzione delle violenze verso gli operatori sanitari e non, causa assenza della sala d'attesa. 	<ul style="list-style-type: none"> • Pochi MMG/PLS prescrivono questa tipologia di servizio causa eccesso di burocrazie • Non esiste nel nomenclatore tariffario regionale la prestazione radiologica domiciliare • Poco personale da poter dedicare, da procedura aziendale devono uscire due TSRM. 	<ul style="list-style-type: none"> • Incremento del personale dedicato alla radiologia domiciliare • Capacità di soddisfare la domanda di salute della popolazione più difficilmente raggiungibile, migliorando così l'accessibilità ai servizi. 	<ul style="list-style-type: none"> • Sottostima del livello di necessità dell'accertamento diagnostico a causa dell'assenza del medico al domicilio del paziente • Problematiche legate alla sicurezza dei dati.

Figura 1. SWOT analysis radiologia domiciliare

La SWOT ha consentito di comprendere meglio quali fattori possono influenzare un'organizzazione complessa come quella oggetto del presente studio e di posizionarli correttamente nel contesto strategico. Quest'analisi ha permesso di identificare le prime aree critiche da monitorare e in futuro da poter perfezionare e ottimizzare. Lo step successivo sarà quello di cercare di trasformare le debolezze in punti di forza e le minacce in opportunità, sfruttando totalmente le informazioni raccolte [8]. La SWOT, *figura 1*, ha fornito una solida base per comprendere il contesto operativo della radiologia domiciliare, evidenziando fin dall'inizio le aree di intervento prioritario e pianificando azioni mirate per mitigare i rischi e migliorare la qualità del servizio.

Emerge chiaramente come il servizio non sia ancora totalmente valorizzato. Tra i punti di forza viene evidenziato il proseguimento dell'iter diagnostico a domicilio, elemento che riscontra un atteggiamento positivo nei confronti dei pazienti in considerazione della riduzione delle giornate di permesso per familiari e caregiver e l'abbattimento dei costi di trasporto. La scarsa adozione del servizio da parte di medici di medicina generale e pediatri di libera scelta, dovuta a un eccesso di burocrazia, rappresenta tuttavia un significativo punto di debolezza. Anche l'assenza di uno specifico nomenclatore tariffario e la carenza di personale dedicato si inseriscono tra le weaknesses. Emergono come opportunità, invece, l'aumento del personale dedicato e la capacità di soddisfare la domanda di salute di una popolazione più vulnerabile, migliorando così l'accessibilità ai servizi. Infine, tra le minacce, il rischio di sottostimare la necessità dell'accertamento diagnostico a causa dell'assenza del medico a domicilio e le problematiche legate alla sicurezza dei dati rimangono critiche [9].

Scelta del metodo di analisi proattiva: FMEA

Si è deciso di analizzare il processo del servizio di radiologia domiciliare attraverso uno strumento di analisi proattiva del rischio denominato FMEA - *Failure Mode and Effects Analysis* [10]. La FMEA viene utilizzata sia per individuare delle potenziali modalità di errore in un processo, stimandone le possibili conseguenze negative, sia per implementare delle misure preventive appropriate alla tipologia di fallimento del sistema.

Nella fase iniziale di questo progetto è stato essenziale condurre un confronto approfondito con il gruppo di lavoro al fine di comprendere le sfide specifiche e le criticità incontrate nella pratica quotidiana. Ciò ha permesso di mappare le fasi critiche del processo di radiologia domiciliare (*figura 2*).

La realizzazione di una FMEA si articola generalmente in cinque fasi [7].

La prima consiste nella descrizione del processo da esaminare, ovvero l'analisi dei rischi in radiologia domiciliare. La seconda fase prevede la formazione di un team multidisciplinare, composto sia da esperti che da non esperti delle attività relative al processo in questione. Nella terza fase si procede con la rappresentazione grafica del processo attraverso l'utilizzo di diagrammi, come flowchart o diagrammi di flusso. Tali diagrammi aiutano il team scelto a suddividere il processo in sottoprocessi e attività; ciascuna di esse viene associata a varie modalità di

accadimento dell'errore, per ognuna delle quali vengono poi analizzate cause ed effetti. Infine, dopo aver completato la descrizione qualitativa delle modalità di errore, si passa alla quarta fase, che prevede una descrizione quantitativa, associando a ciascuna modalità di accadimento dell'errore un valore in numero, chiamato Indice di Priorità del Rischio (IPR) o in inglese Risk Priority Number (RPN) [11].

Questo valore è calcolato moltiplicando tre parametri ovvero: la gravità (G), la probabilità di accadimento (P) e infine la rilevabilità (R), ossia la capacità di un "guasto" di essere individuato tramite controlli e ispezioni. I tre parametri vengono determinati utilizzando scale di punteggio, che permettono di tradurre un giudizio verbale in un valore numerico. Le scale di punteggio comunemente utilizzate variano da 1 a 10 [6], assegnando 1 alle situazioni meno a rischio (ad esempio una modalità di accadimento dell'errore inverosimile, ininfluente o estremamente improbabile e la cui rilevabilità è alta) e 10 alle situazioni più rischiose (ad esempio un errore che si verifica quasi sempre, molto grave, e la cui rilevabilità è quasi nulla). In questo contesto, il valore massimo di IPR è 1000 ($10 \times 10 \times 10$, il prodotto dei tre punteggi massimi) e il valore minimo è 1 ($1 \times 1 \times 1$, il prodotto dei tre punteggi minimi). Gli IPR ottenuti vengono poi ordinati in modo decrescente; questo consente al lettore di avere una chiara ed immediata evidenza di quali siano i punti di fallimento potenzialmente più rischiosi. In ultima, la quinta fase è dedicata alla definizione di azioni di miglioramento. Nella loro formulazione, si è soliti dare priorità solo a un gruppo di modalità di accadimento dell'errore considerate critiche.

Si specifica che non esistono scale e criteri di assegnazione standardizzati, dal momento che possono variare anche in base alla soggettività del team di giudizio scelto.

Scomposizione delle fasi del processo

Nella fase iniziale, la SWOT analisi ha permesso di acquisire una comprensione più chiara e dettagliata della situazione attuale, fornendo le basi per la successiva fase di analisi. Il gruppo di lavoro ha quindi rivolto l'attenzione alla procedura aziendale esistente, denominata "*Procedura operativa per il servizio di radiologia domiciliare*". L'obiettivo principale di questa fase è stato quello di scomporre e analizzare in dettaglio tutte le attività incluse nella procedura, al fine di comprendere meglio i processi coinvolti e di mappare in modo chiaro i passaggi operativi.

Le attività sono state suddivise in quattro fasi principali:

- *Fase pre-indagine*: Comprende tutte le attività necessarie per la pianificazione e l'organizzazione dell'esame radiologico domiciliare, quali la prescrizione dell'indagine diagnostica da parte del medico prescrittore, la gestione delle prenotazioni, la verifica della disponibilità delle risorse, sia umane che tecnologiche, la raccolta delle informazioni rilevanti per l'esecuzione dell'esame.
- *Fase indagine*: Riguarda l'effettiva esecuzione dell'esame radiologico presso il domicilio del paziente. In questa fase vengono coinvolti i tecnici di radiologia medica e i medici

radiologi; essi devono coordinarsi al fine di garantire un esame accurato e sicuro, minimizzando l'esposizione alle radiazioni e ottemperando alle normative vigenti. La fase si conclude con l'invio dell'esame tramite rete VPN e la convalida dello stesso da parte del medico radiologo da remoto.

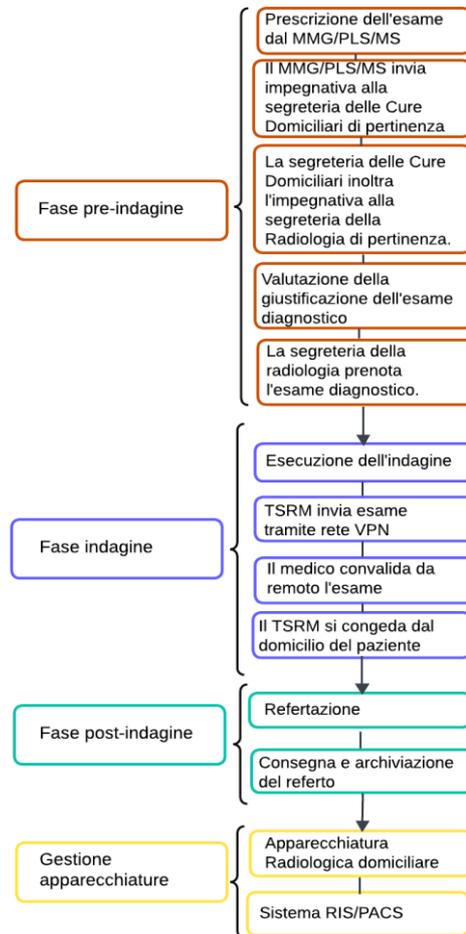


Figura 2. Fasi radiologia domiciliare

- *Fase post indagine:* Include tutte le attività successive all'esame diagnostico, come la refertazione e la consegna e archiviazione del referto.
- *Gestione apparecchiature:* Considerata separatamente dalle altre, la gestione delle apparecchiature riguarda la manutenzione, la calibrazione e la verifica periodica delle apparecchiature radiologiche utilizzate nel contesto domiciliare; è essenziale per assicurare che le apparecchiature funzionino in modo corretto e che siano in grado di produrre immagini diagnostiche di elevata qualità, riducendo al minimo il rischio di guasti o malfunzionamenti.

Grazie a questa analisi preliminare è stato possibile fornire la base per individuare per ogni attività i potenziali rischi, riportati nella *tabella 4*.

Failure Mode

Dopo aver descritto in modo dettagliato il processo, scomposto in singole attività, il gruppo di lavoro si è concentrato ad analizzare le modalità di accadimento dell'errore, "failure mode" in inglese, al fine di sviluppare strategie mirate per mitigarli o eliminarli. Nel contesto della radiologia domiciliare, i *failure modes* rappresentano i potenziali punti critici in cui il processo può fallire o subire interruzioni, compromettendo la sicurezza e l'efficacia delle cure. Essi possono derivare da una varietà di fattori, tra cui errori umani, carenze comunicative, problemi tecnici con le apparecchiature o altre criticità che potrebbero influenzare negativamente l'esito del servizio radiologico. Per garantire una maggiore profondità di analisi, le attività sono state condotte coinvolgendo non solamente i membri selezionati del gruppo di lavoro, ma anche altri colleghi che operano all'interno del servizio di radiologia domiciliare.

Ad ogni singola attività sono state associate uno o più modalità di errore, come indicato nella *tabella 4*.

La *tabella 5*, invece, mette in relazione le modalità d'errore, le cause da cui possono essere state scaturite e gli effetti che ne possono derivare. Per una più agevole consultazione, le cause nella *tabella 5* sono indicate con numeri corrispondenti alle relative modalità di accadimento d'errore della *tabella 4*, richiedendo pertanto una lettura congiunta. Questo livello di dettaglio è fondamentale per comprendere non solo dove e come un errore può verificarsi, ma anche le possibili conseguenze sull'intero processo e sulla sicurezza del paziente.

Indici di Priorità di Rischio (IPR)

L'IPR è un valore numerico ottenuto dal prodotto tra la Probabilità di accadimento (P), la Gravità delle sue conseguenze (G), e la Rilevabilità (R) del modo d'errore prima che causi danni. Il gruppo di lavoro si è concentrato sulla determinazione degli IPR. La valutazione di questi parametri è intrinsecamente soggettiva, influenzata dall'esperienza e dalla sensibilità degli operatori coinvolti rispetto al tema del rischio clinico. Al fine di ridurre al minimo questa soggettività e aumentare la coerenza delle valutazioni, sono stati redatti e somministrati quattro tipologie di questionari, adattati ai differenti ruoli professionali coinvolti nel processo: personale di segreteria, tecnici sanitari di radiologia medica e medici radiologi.

Le scale di valutazione adottate sono illustrate nelle tabelle 1 (Gravità), 2 (Probabilità) e 3 (Rilevabilità). Tali scale sono state messe a disposizione del gruppo di lavoro per consentire una comprensione e, dunque, una valutazione il più possibile uniforme ed omogenea nell'assegnazione dei valori IPR. Si è scelto di associare a ciascun livello di gravità due valori all'interno della scala numerica per consentire una valutazione più granulare e dettagliata del rischio. Tale approccio ha permesso di differenziare situazioni che, pur appartenendo allo stesso livello descrittivo, presentano una diversa intensità o impatto. Inoltre, l'utilizzo di una scala con più livelli numerici ha consentito di migliorare la sensibilità dell'analisi, evitando che scenari con impatti diversi venissero classificati con lo stesso valore.

Livello di Gravità	Criteri di Gravità	Valore
Molto alta	Danni permanenti	10-9
Alta	Danni significativi	8-7
Media	Danni moderati	6-5
Bassa	Danni minimi	4-3
Nulla	L'errore non provoca nessun tipo di danno	2-1

Tabella 1. Gravità

Livello di Probabilità	Criteri di Probabilità	Valore
Molto frequente	Altissima probabilità, quasi inevitabile	9-10
Frequente	Alta probabilità, accade ripetutamente	7-8
Moderata	Moderata probabilità, accade occasionalmente	5-6
Bassa	Bassa probabilità	3-4
Molto bassa	Estremamente improbabile	1-2

Tabella 2. Probabilità

Livello di Rilevabilità	Criteri di Rilevabilità	Valore
Quasi impossibile	Remota probabilità di individuazione	9-10
Bassa	Bassa probabilità di individuazione	7-8
Moderata	Moderata possibilità di individuazione	5-6
Alta	Alta possibilità di individuazione	3-4
Quasi certa	Quasi certamente individuato	1-2

Tabella 3. Rilevabilità

RISULTATI E DISCUSSIONI

Di seguito vengono riportate le tabelle che mettono in correlazione attività, modalità d'errore, cause ed effetti da cui queste possono scaturire e i valori di IPR associati.

	ATTIVITÀ	MODI DI ERRORE (Failure Mode)
1	Identificazione del paziente da parte del MMG/PLS	1.1 Identificazione errata del paziente.
		1.2 Utilizzo di dati non aggiornati o errati.
2	Valutazione dell'idoneità di un esame radiologico a domicilio	2.1 Valutazione inappropriata dell'idoneità per un esame a domicilio.
		2.2 Mancata considerazione delle condizioni cliniche specifiche del paziente
		2.3 Non conoscenza della procedura aziendale, dove sono specificati gli esami eseguibili.
3	Compilazione dell'impegnativa in base al quesito clinico con motivazione per richiesta a domicilio	3.1 Errata compilazione dell'impegnativa, con indicazioni non chiare o incomplete.
		3.2 Richiesta con anagrafica errata.
4	Compilazione del Modulo A*	4.1 Errori nella compilazione del Modulo A, come omissioni o informazioni errate.
5	Invio dell'impegnativa elettronica alla segreteria delle cure domiciliari	5.1 Problemi tecnici o errori nel processo di invio elettronico.
		5.2 Invio dell'impegnativa a un indirizzo errato o errata registrazione nel sistema.

		5.3 Invio incompleto, omissione modulo A e/o impegnativa.
6	Segreteria cure domiciliari controlla impegnativa inviata dal MMG/PLS	6.1 Mancata ricezione dell'impegnativa o ricezione di una versione errata.
7	Segreteria cure domiciliari controlla corretta compilazione del Modulo A*	7.1 Errori nella verifica della correttezza e completezza del Modulo A.
8	Segreteria cure domiciliari invia la richiesta del MMG alla segreteria della radiologia	8.1 Problemi nel trasferimento della richiesta, come errori di invio o problemi di comunicazione.
9	La segreteria della radiologia porta in visione al medico radiologo l'impegnativa	9.1 Ritardo nel portare l'impegnativa al medico radiologo.
10	Il medico radiologo convalida, secondo il principio di giustificazione, l'esposizione radiologica	10.1 Errata valutazione della giustificazione dell'esame.
11	La segreteria delle cure domiciliari fissa un appuntamento raccogliendo informazioni utili per raggiungere il domicilio del paziente	11.1 Errata raccolta delle informazioni per raggiungere il domicilio del paziente.
12	Programmazione dell'appuntamento e informazione sull'esame (segreteria)	12.1 Errata registrazione della data e ora dell'appuntamento.
		12.2 Errata comunicazione della data e ora al paziente.
		12.3 Mancato inserimento dell'esame nella worklist.
13	Pianificazione dell'esame radiologico	13.1 Mancata raccolta delle informazioni cliniche necessarie.
		13.2 Assegnazione inadeguata delle risorse (es. tsrm o apparecchiatura rad-home non disponibile).
14	Trasporto delle apparecchiature	14.1 Danni alle apparecchiature durante il trasporto.

15	Il TSRM si accerta della fattibilità tecnica in ragione alla situazione logistica del domicilio	15.1 Valutazione errata della fattibilità tecnica a causa di condizioni logistiche inadeguate.
16	Il TSRM fa compilare al paziente o a un familiare una liberatoria per possibili incidenti elettrici	16.1 Liberatoria non compilata correttamente.
17	Il TSRM ritira il consenso informato all'esecuzione dell'esame radiologico convenzionale	17.1 Consenso informato non ottenuto o non correttamente registrato.
18	Identificazione del paziente da parte del TSRM	18.1 Errata identificazione del paziente prima dell'esame.
19	Identificazione del sito anatomico oggetto di indagine radiologica	19.1 Errata identificazione del sito anatomico da esaminare.
20	Montaggio in sicurezza dell'apparecchiatura radiologica	20.1 Montaggio errato dell'apparecchiatura, che può compromettere la sicurezza o la qualità dell'esame.
		20.2 Mancato controllo della calibrazione dell'apparecchiatura.
		20.3 Installazione di componenti non compatibili.
		20.4 Posizionamento errato dell'apparecchiatura.
		20.5 Ignoranza delle normative di sicurezza.
		20.6 Errore nel collegamento dei cavi e connessioni.
		20.7 Assenza di verifica della stabilità dell'apparecchiatura.
		20.8 Omissione di controlli di sicurezza post-montaggio.

		20.9 Formazione inadeguata del personale per il montaggio.
21	Porre in sicurezza il paziente durante l'esame	21.1 Posizionamento errato o non sicuro del paziente.
		21.2 Non utilizzo di dispositivi di protezione adeguati.
		21.3 Mancata verifica della posizione del paziente durante l'esame.
		21.4 Assenza di comunicazione chiara con il paziente.
22	Controllare se la radiografia rispetta i criteri di qualità	22.1 Radiografia non conforme ai criteri di qualità.
		22.2 Errore nell'interpretazione dei criteri di qualità.
23	Invio immagini, in sicurezza, tramite Wi-Fi al medico radiologo	23.1 Errori nel trasferimento delle immagini al PACS.
		23.2 Perdita di immagini durante il trasferimento.
		23.3 Immagini compromesse durante il trasferimento.
24	Analisi dei radiogrammi da parte del medico radiologo	24.1 Errori di interpretazione delle immagini.
25	Redazione del referto diagnostico	25.1 Referto diagnostico incompleto o errato.
26	Chiusura del referto con credenziali personali	26.1 Chiusura del referto non sicura o errata.
27	Consegna del referto	27.1 Referto consegnato al destinatario sbagliato o con ritardo.

28	Manutenzione delle apparecchiature	28.1 Mancata esecuzione della manutenzione periodica.
		28.2 Utilizzo di apparecchiature non calibrate o non funzionanti.

Tabella 4. Attività e Modi di errore.

** Modulo aziendale per la richiesta di esame radiologico a domicilio, compilato dal MMG/PLS e accompagnato dall'impegnativa. Una volta completato, viene inviato alla segreteria delle cure domiciliari, che provvede a trasmetterlo alla segreteria di radiologia.*

FM	Cause	Effetti
1.1	Documenti identificativi non corretti o mancanti.	Possibile somministrazione di esami a paziente sbagliato, ritardi nel trattamento.
1.2		
2.1	Mancanza di competenze o informazioni insufficienti sul tipo di esame e condizione del paziente; Scarsa comunicazione tra il medico richiedente e il tecnico radiologo, che porta a una comprensione incompleta delle condizioni del paziente.	Esecuzione di esami non adeguati, rischio di esposizione inutile o di risultati non utili; Condizioni cliniche non sono adeguatamente considerate, potrebbe verificarsi un ritardo nell'identificazione e trattamento della condizione del paziente.
2.2		
2.3		
3.1	Errori di trascrizione, mancanza di dettagli clinici, uso di moduli non aggiornati; Errore di trascrizione anagrafica del paziente.	Ritardo nell'esecuzione dell'esame, rischio di errori diagnostici; Archiviazione esame con anagrafica errata.
3.2		
4.1	Modulo non chiaro, errore umano, mancanza di verifiche.	Rifiuto dell'esame, ritardi, errori diagnostici.
5.1	Malfunzionamento del sistema, errori di trasmissione; Disattenzione del medico prescrittore durante l'invio della mail.	Ritardi nel trattamento, possibilità di eseguire l'esame a paziente sbagliato; Ritardo nell'esecuzione dell'esame radiologico.
5.2		
5.3		

6.1	Problemi di comunicazione, errori nel sistema di gestione delle richieste.	Ritardi nell'organizzazione dell'esame, errori nella pianificazione.
7.1	Mancanza di formazione, ignoranza di requisiti.	Impossibilità di processare la richiesta, ritardi, errori diagnostici.
8.1	Errori tecnici, malfunzionamenti del sistema di trasmissione.	Ritardi nella ricezione della richiesta, possibile esecuzione errata dell'esame.
9.1	Procedura di consegna inefficiente, carico di lavoro elevato.	Ritardi nella pianificazione dell'esame, possibile disallineamento con le priorità cliniche.
10.1	Competenze insufficienti o mancanza di informazioni cliniche complete.	Esecuzione di esami non necessari, esposizione inutile del paziente a radiazioni.
11.1	Mancanza di dettagli nel modulo di richiesta, errore umano.	Ritardi nella visita domiciliare, difficoltà nel raggiungere il paziente.
12.1	Errori di trascrizione nel gestionale;	Ritardi nell'esecuzione dell'esame; Gli slot degli esami potrebbero essere occupati da appuntamenti mancati, riducendo l'efficienza e la capacità del servizio di radiologia domiciliare.
12.2	Errata comunicazione al paziente;	
12.3	Distrazione/confusione del personale di segreteria durante l'inserimento dell'appuntamento.	
13.1	Informazioni cliniche incomplete o non aggiornate;	Esecuzione di esami non adeguati, rischio di esposizione non necessaria; Riprogrammazione dell'esame radiologico, causa non disponibilità dei TSRM e/o apparecchio rad-home.
13.2	Scarsa comunicazione tra coordinatore TSRM e segreteria.	
14.1	Imballaggio inadeguato, mancanza di procedure di sicurezza.	Malfunzionamento delle apparecchiature, rischio di errori durante l'esame.
15.1	Mancanza di informazioni dettagliate sul domicilio, attrezzature inadeguate.	Impossibilità di eseguire l'esame, ritardi o necessità di riprogrammare l'appuntamento.
16.1	Modulo di liberatoria non chiaro, ignoranza del paziente.	Problemi legali in caso di incidenti, rischio di esposizione a incidenti elettrici.
17.1	Modulo di consenso non adeguato, errore umano nella registrazione.	Problemi legali e etici, rischio di esecuzione dell'esame senza il consenso del paziente.

18.1	Documenti identificativi non verificati correttamente.	Esecuzione dell'esame su paziente sbagliato, potenziali rischi per la sicurezza del paziente.
19.1	Errore nella comunicazione del quesito clinico, identificazione non verificata.	Diagnosi errata, esposizione non necessaria a radiazioni.
20.1	Istruzioni di montaggio non seguite correttamente; Mancanza di formazione specifica; Errori nella scelta dei componenti; Mancanza di verifica della posizione corretta; Formazione inadeguata; Collegamento cavi non verificato; Controlli non effettuati; Procedure di sicurezza non seguite; Carenza di formazione tecnica.	Malfunzionamento dell'apparecchiatura, errori di esposizione; Immagini di qualità scadente, possibili rischi per il paziente; Problemi tecnici, rischio di malfunzionamenti; Errori nella qualità dell'immagine, rischio di esposizione non necessaria; Rischi per la sicurezza del personale e del paziente; Malfunzionamento dell'apparecchiatura, possibili errori di diagnosi; Rischi di spostamenti o malfunzionamenti durante l'esame; Possibili problemi di sicurezza, malfunzionamenti; Errori nel montaggio, malfunzionamenti dell'apparecchiatura.
20.2		
20.3		
20.4		
20.5		
20.6		
20.7		
20.8		
20.9		
21.1	Mancanza di procedure di posizionamento; Dispositivi non disponibili o non utilizzati correttamente; Mancanza di monitoraggio continuo; Stress o confusione del paziente.	Danni fisici al paziente, risultati non accurati; Esposizione non necessaria a radiazioni, rischio per la salute; Immagini di qualità scadente, necessità di ripetere l'esame; Movimento involontario durante l'esame, risultati compromessi.
21.2		
21.3		
21.4		
22.1	Procedure di controllo qualità non seguite; Formazione inadeguata del personale.	Errori diagnostici, necessità di ripetere l'esame; Diagnosi errata, rischio per la sicurezza del paziente.
22.2		
23.1	Problemi tecnici o malfunzionamenti della rete Wi-Fi; Problemi di rete o errori nel sistema di trasmissione; Interferenze di rete o malfunzionamenti del software.	Ritardi nella visualizzazione delle immagini, rischio di diagnosi ritardata; Perdita di dati, necessità di ripetere l'esame; Immagini di bassa qualità, rischio di diagnosi errata.
23.2		
23.3		

24.1	Mancanza di competenza specifica Velocità nella refertazione, causa urgenze.	Diagnosi errata, rischio per la salute del paziente; Esame non completo, possibile mancato rilevamento di patologie.
25.1	Errori nella refertazione, mancanza di verifica.	Diagnosi errata, rischi per la salute del paziente, necessità di ulteriori esami.
26.1	Uso improprio delle credenziali, mancanza di sicurezza.	Accesso non autorizzato ai referti, rischio di violazioni della privacy.
27.1	Errore durante la consegna del referto, informazione errate del recapito.	Ritardi nel trattamento del paziente, possibilità di errori nella gestione delle informazioni.
28.1	Dati relativi alla manutenzione/calibrazione non correttamente registrati o tracciati;	La mancata manutenzione/calibrazione può aumentare il rischio di incidenti o esposizioni non sicure ai raggi X per i pazienti e il personale; Guasti imprevisti dell'apparecchiatura possono causare interruzioni nel servizio radiologico, ritardando o annullando gli esami programmati.
28.2	Procedure di calibrazione e manutenzione non seguite correttamente o non documentate.	

Tabella 5. Failure Mode (FM), Cause ed Effetti

MODI DI ERRORE			P	G	R	IPR
1	18.1	Errata identificazione del paziente prima dell'esame.	5	9	4,5	202,5
2	3.2	Richiesta con anagrafica errata.	4,5	9	4	162
3	19.1	Errata identificazione del sito anatomico da esaminare.	4	9	4	144
4	25.1	Referto diagnostico incompleto o errato.	3	9	5	135
5	1.1	Identificazione errata del paziente da parte del MMG/PLS.	4	8	4	128
6	2.1	Valutazione inappropriata dell'idoneità per un esame a domicilio.	5	6	4	120
7	24.1	Errori di interpretazione delle immagini.	3	8	5	120
8	2.2	Mancata considerazione delle condizioni cliniche specifiche del paziente	4	7	4	112
9	20.7	Assenza di verifica della stabilità dell'apparecchiatura.	5	5,5	4	110

10	21.2	Non utilizzo di dispositivi di protezione adeguati.	3	6	6	108
11	21.1	Posizionamento errato o non sicuro del paziente.	3	7	5	105
12	20.5	Ignoranza delle normative di sicurezza.	3,5	7	4	98
13	13.1	Mancata raccolta delle informazioni cliniche necessarie.	3	6,5	5	97,5
14	17.1	Consenso informato non ottenuto o non correttamente registrato.	3,5	5,5	5	96,25
15	20.8	Omissione di controlli di sicurezza post-montaggio.	4	6	4	96
16	21.4	Assenza di comunicazione chiara con il paziente.	4	5	4,5	90
17	15.1	Valutazione errata della fattibilità tecnica a causa di condizioni logistiche inadeguate.	3,5	5	5	87,5
18	16.1	Liberatoria non compilata correttamente.	3,5	5	5	87,5
19	20.1	Montaggio errato dell'apparecchiatura, che può compromettere la sicurezza o la qualità dell'esame.	3	7	4	84
20	10.1	Errata valutazione della giustificazione dell'esame.	3	6	4	72
21	20.4	Posizionamento errato dell'apparecchiatura.	3	4,5	5	67,5
22	23.1	Errori nel trasferimento delle immagini al PACS.	4,5	5	3	67,5
23	21.3	Mancata verifica della posizione del paziente durante l'esame.	2	5,5	6	66
24	26.1	Chiusura del referto non sicura o errata.	3	5,5	4	66
25	1.2	Utilizzo di dati non aggiornati o errati.	2,5	6	4	60
26	9.1	Ritardo nel portare l'impegnativa al medico radiologo.	3	5	4	60
27	22.2	Errore nell'interpretazione dei criteri di qualità.	2	5	6	60
28	28.2	Utilizzo di apparecchiature non calibrate o non funzionanti.	3	5	4	60
29	28.1	Mancata esecuzione della manutenzione periodica.	3	4,5	4	54
30	22.1	Radiografia non conforme ai criteri di qualità.	3,5	5	3	52,5

31	13.2	Assegnazione inadeguata delle risorse (es. tsmr o apparecchiatura rad-home non disponibile).	3	5,5	3	49,5
32	12.2	Errata comunicazione della data e ora al paziente.	4	4	3	48
33	20.6	Errore nel collegamento dei cavi e connessioni.	2,5	4,5	4	45
34	11.1	Errata raccolta delle informazioni per raggiungere il domicilio del paziente.	3	3	5	45
35	27.1	Referto consegnato al destinatario sbagliato o con ritardo.	2,5	5	3	37,5
36	20.2	Mancato controllo della calibrazione dell'apparecchiatura.	2	6	3	36
37	12.1	Errata registrazione della data e ora dell'appuntamento.	3	3	4	36
38	20.3	Installazione di componenti non compatibili.	2	4	4	32
39	14.1	Danni alle apparecchiature durante il trasporto.	2	5	3	30
40	20.9	Formazione inadeguata del personale per il montaggio.	2	5	3	30
41	12.3	Mancato inserimento dell'esame nella worklist.	2,5	3,5	3	26,25
42	23.2	Perdita di immagini durante il trasferimento.	2,5	4	2,5	25
43	3.1	Errata compilazione dell'impegnativa, con indicazioni non chiare o incomplete.	3	4	2	24
44	23.3	Immagini compromesse durante il trasferimento.	2,5	4,5	2	22,5
45	2.3	Non conoscenza della procedura aziendale, dove sono specificati gli esami eseguibili.	3	3	2	18
46	5.3	Invio incompleto, omissione modulo A e/o impegnativa.	3	2	2	12
47	7.1	Errori nella verifica della correttezza e completezza del Modulo A.	3	2	2	12
48	4.1	Errori nella compilazione del Modulo A, come omissioni o informazioni errate.	3	3	1	9
49	5.1	Problemi tecnici o errori nel processo di invio elettronico.	3	2	1,5	9
50	6.1	Mancata ricezione dell'impegnativa o ricezione di una versione errata.	3	2	1,5	9
51	5.2	Invio dell'impegnativa a un indirizzo errato o errata registrazione nel sistema.	2	2	2	8

52	8.1	Problemi nel trasferimento della richiesta, come errori di invio o problemi di comunicazione.	2	2	2	8
----	-----	---	---	---	---	---

Tabella 6. Calcolo IPR

Sono stati rilevati 52 failure modes. Prima di analizzare i risultati ottenuti dall'applicazione dell'analisi FMEA, risulta necessario precisare che il servizio di radiologia domiciliare oggetto dello studio, essendo l'unico attualmente attivo nella regione **ALPHA** e non ancora pienamente operativo, ovvero non disponibile tutti i giorni, ha consentito uno studio del rischio clinico su una scala limitata. Nel calcolo dell'Indice di Priorità di Rischio, il risultato finale può presentarsi come una frazione (es. 4,5) poiché deriva dalla media dei valori assegnati dai valutatori. Questa media è stata successivamente arrotondata per eccesso al numero intero più vicino, garantendo così una classificazione coerente e utilizzabile all'interno dell'analisi. I valori IPR sono stati suddivisi in quattro macro categorie in base ai rischi rilevati: quelli relativi all'identificazione del paziente e alla comunicazione con lo stesso, quelli tecnici e di sicurezza, quelli organizzativi e logistici e, infine, quelli a basso indice ma comunque rilevanti; verranno quindi discussi ponendo una particolare attenzione alle condizioni che ne favoriscono l'insorgenza.

Rischi di identificazione e comunicazione

Errata identificazione del paziente prima dell'esame (IPR 202.5): Questo rischio rappresenta una delle maggiori criticità in radiologia domiciliare; il prodotto ottenuto è infatti dipeso principalmente dalla gravità, valutata con il valore 9, affiancata da una probabilità media (5) e da una rilevabilità abbastanza alta, quindi errore facilmente intercettabile (4.5).

Questa valutazione è riconducibile alla specificità del contesto domiciliare, in cui il sistema di identificazione del paziente non avviene in modo automatizzato, come avviene in ambito ospedaliero (ad esempio braccialetti con codici a barre, filtri di controllo effettuati dal personale dell'accettazione), aumentando significativamente la possibilità di incorrere in errori umani. Le condizioni domestiche, infatti, sono spesso caratterizzate da un ambiente meno formale e organizzato e la presenza di familiari o caregiver può ulteriormente complicare e ostacolare la corretta identificazione del paziente. Inoltre, è importante anche considerare che questo rischio può essere amplificato dalla fretta nell'esecuzione degli esami o da distrazioni, fattori più comuni nell'ambito domiciliare rispetto a quello ospedaliero.

Richiesta con anagrafica errata (IPR 162): Questo errore si può verificare già nella fase di richiesta dell'esame, attribuibile quindi al medico di medicina generale (MMG) o al pediatra di libera scelta (PLS). L'errore si commette quando il medico prescrittore inserisce informazioni anagrafiche non corrette, come ad esempio un nome o una data di nascita sbagliati, diffondendo così, all'interno di tutto il processo, dei dati errati. Tutto ciò può avvenire per distrazione, per errori di trascrizione oppure a causa di sistemi informatici non sincronizzati e mal configurati.

Errata identificazione del sito anatomico da esaminare (IPR 144): Questo rischio è spesso la conseguenza di una comunicazione inefficace o di una compilazione anamnestica errata. Se il sito anatomico da esaminare viene identificato in modo errato, l'esame radiologico di conseguenza verrà eseguito su un'area del corpo sbagliata. Questa modalità di accadimento dell'errore può avvenire nei casi in cui le informazioni fornite dal medico prescrittore non sono chiare oppure quando l'operatore mal interpreta la richiesta o ancora quando non vi è un passaggio di informazione/comunicazione con il paziente. Ad esempio, in caso di confusione tra destro e sinistro ("ginocchio destro" anziché "ginocchio sinistro"), l'esame eseguito risulterebbe inutile per la diagnosi della patologia reale. [12]

Identificazione errata del paziente da parte del MMG/PLS (IPR 128): Simile ai casi precedenti, anche l'identificazione iniziale del paziente da parte del medico prescrittore può essere soggetta a errori, specialmente in contesti in cui la pressione di lavoro è alta (overbooking di pazienti da visitare nella stessa giornata) o in presenza di informazioni anagrafiche simili ma tra pazienti diversi. Questo errore si riflette su tutti i successivi passaggi del processo, portando potenzialmente all'esecuzione di esami radiografici non necessari o, viceversa, alla mancata diagnosi di pazienti che necessitano di attenzione medica. Per questa tipologia di modalità di accadimento di errore è necessario specificare che il team di lavoro, composto da professionisti operanti in radiologia, ha valutato il rischio in base ad un'ipotesi, individuando così probabilità e rilevabilità pari a 4, ma con una gravità elevata (8).

Referto diagnostico incompleto o errato (IPR 135): Questo rischio è spesso la conseguenza di errori che vengono eseguiti nelle fasi precedenti. Se le informazioni iniziali sono sbagliate, il referto può riflettere un'analisi incompleta o errata, portando a una diagnosi imprecisa. Un referto errato può essere sia una conseguenza di un'identificazione inesatta del paziente o del sito anatomico, ma anche di un'interazione limitata tra il radiologo e il paziente, tipica del contesto domiciliare, dove mancano inoltre strumenti e tecnologie che possano facilitare la raccolta di informazioni cliniche dettagliate. Altro aspetto da evidenziare, tipico di questo servizio, e che influenza negativamente la capacità di refertare, è che a domicilio i radiogrammi possono essere qualitativamente inferiori rispetto a quelli ottenuti in ambiente ospedaliero, complicando ulteriormente l'interpretazione degli stessi [12].

Errori di interpretazione delle immagini (IPR 120): Come per il rischio "Referto diagnostico incompleto o errato (IPR 135)", anche questo errore può derivare da diversi fattori, tra cui la qualità delle immagini (influenzata dall'attrezzatura utilizzata e dalle condizioni di esecuzione) e la mancanza di informazioni cliniche dettagliate. In un contesto domiciliare, la presenza di letto non radiotrasparente oppure l'assenza di uno spazio sufficientemente grande per la presenza dell'apparecchio radiologico o ancora l'illuminazione adeguata, possono compromettere l'esecuzione di un esame. Tutto ciò può portare a immagini di qualità inferiore, aumentando il rischio di una loro errata interpretazione da parte del radiologo.

Rischi tecnici e di sicurezza

Valutazione inappropriata dell'idoneità per un esame a domicilio (IPR 120): Valutare correttamente se un paziente è idoneo a ricevere un esame radiologico a domicilio è essenziale per garantire la sicurezza, l'efficacia e l'efficienza dell'esame. Un errore in questa fase può avvenire se il paziente presenta condizioni che rendono difficile o rischiosa l'esecuzione dell'esame fuori da un ambiente ospedaliero, come ad esempio esami classificati in regime di urgenza.

Assenza di verifica della stabilità dell'apparecchiatura (IPR 110): La sicurezza dell'apparecchiatura utilizzata è fondamentale per garantire esami accurati e nel rispetto della sicurezza. La mancata verifica di stabilità può essere derivata da una frettolosa installazione o dalla presenza di personale non preparato. Se l'apparecchiatura non è correttamente montata o stabilizzata, può muoversi durante l'esame o addirittura cadere, compromettendo la qualità delle immagini, la diagnosi, oltre che rappresentare un pericolo fisico per il paziente. Di seguito si allegano le foto dell'apparecchio *rad-home* installato in modo corretto.



Figura 3 – Apparecchio portatile rad-home

Non utilizzo di dispositivi di protezione adeguati (IPR 108) e Ignoranza delle normative di sicurezza (IPR 98): L'utilizzo di dispositivi di protezione personale individuale (DPI) potrebbe essere trascurato per vari motivi, come la mancanza di attrezzature adeguate, negligenza o l'urgenza di completare l'esame. Tuttavia, la mancata protezione del paziente/familiari e dell'operatore può portare ad esposizioni radiologiche non necessarie, aumentando così il rischio

di danni a lungo termine. Parimenti la non conoscenza o la sottovalutazione delle normative di sicurezza possono aggravare altri rischi, come lo scorretto montaggio dell'apparecchiatura o la sua mancata manutenzione periodica. Questi rischi sono particolarmente sottovalutabili in ambienti domestici, e quindi in un setting più familiare, aumentando così il rischio di errori che potrebbero mettere in pericolo sia il paziente che il personale sanitario presente [13].

Rischi organizzativi e logistici

Consenso informato non ottenuto o non correttamente registrato (IPR 96,25): Il consenso informato viene raccolto prima dell'esecuzione dell'esame radiologico a domicilio. Come in tutte le procedure medico-sanitarie, rappresenta un fondamentale passaggio poiché garantisce che il paziente (o il suo rappresentante legale) sia pienamente consapevole della natura dell'esame, dei suoi benefici, dei possibili rischi e delle eventuali alternative disponibili. Tuttavia, nell'ambiente domestico, dove spesso si presentano condizioni meno formali, la richiesta e registrazione del consenso possono venire meno. Le conseguenze possono essere di carattere legale ed etico.

Valutazione errata della fattibilità tecnica a causa di condizioni logistiche inadeguate (IPR 87,5): La logistica dell'esame domiciliare è complessa e richiede una pianificazione accurata. Se le condizioni dell'ambiente domestico non sono adeguate all'esecuzione dell'esame (spazio insufficiente, illuminazione inadeguata), la qualità delle immagini potrebbe essere compromessa. Questo rischio può essere sottovalutato se non si presta la dovuta attenzione alla valutazione preliminare delle condizioni logistiche, portando a esami di qualità inferiore e a diagnosi potenzialmente errate.

Errata raccolta delle informazioni per raggiungere il domicilio del paziente (IPR 45): Questo rischio, apparentemente semplice e valutato dal team con un IPR 45, può avere comunque delle conseguenze significative. Un errore nell'indirizzo o nella localizzazione del paziente può causare ritardi, sia a livello diagnostico che terapeutico, agitazione per pazienti e familiari e falle nel processo. Inoltre, se il tempo disponibile per l'esame si riduce a causa di problemi logistici, l'operatore potrebbe affrettare la procedura, aumentando la probabilità di errori durante l'esame.

Errori nel trasferimento delle immagini al PACS (IPR 67,5) e Perdita di immagini durante il trasferimento (IPR 25): In un ambiente digitale, la corretta gestione dei dati è fondamentale. Problematiche di carattere tecnico o umano possono comportare errori nella fase di trasmissione delle immagini radiografiche al sistema PACS, ritardandone la diagnosi. Alla stessa maniera anche la perdita delle immagini può causare un ritardo diagnostico, comportando disagi al paziente e una sovraesposizione dovuta alla ripetizione dell'esame.

Referto consegnato al destinatario sbagliato o con ritardo (IPR 37,5): La tempestività e la meticolosità nella consegna dei referti sono fondamentali per la gestione clinica del paziente. Un referto consegnato in ritardo o al destinatario sbagliato può rallentare il trattamento e compromettere la cura del paziente.

Rischi a bassa priorità ma comunque rilevanti

Problemi tecnici o errori nel processo di invio elettronico (IPR 9), Mancata ricezione dell'impegnativa o ricezione di una versione errata (IPR 9), Invio dell'impegnativa a un indirizzo errato o errata registrazione nel sistema (IPR 8): queste tipologie di errore conducono a rallentamenti ed inefficienze, ritardi e confusione organizzativa, nonché frustrazione nel paziente, impattando negativamente sulla qualità del servizio.

Da un'attenta valutazione dei risultati forniti dalla FMEA, la maggior parte degli errori evidenziati possono essere limitati e contenuti progettando e mettendo in atto alcune azioni di miglioramento. In questo lavoro si è deciso in particolar modo di dedicare maggiore attenzione a due aspetti: il coinvolgimento del paziente e dei familiari nella procedura di radiologia domiciliare e l'eliminazione di un passaggio all'interno della fase definita di "pre-indagine" (figura 2).

Prima azione: coinvolgimento dei pazienti e dei familiari/caregiver

Il servizio di radiologia domiciliare è molto complesso a causa delle numerose variabili esistenti all'interno del contesto domestico: variabili ambientali, come lo spazio limitato, l'assenza di adeguata illuminazione, oltre che la mancanza di ulteriore personale di supporto rispetto ai due tecnici di radiologia già previsti da procedura aziendale [14].

Al fine di limitare i possibili errori dettati dalle peculiarità di questo servizio, risulta necessaria e fondamentale, oltre alla presenza di protocolli chiari e la formazione specifica del personale sanitario, anche l'educazione dei pazienti e dei loro familiari riguardo ai rischi e alle precauzioni necessarie da mettere in atto [14]. Come sottolineato dall'Organizzazione Mondiale della Sanità già nel 2013 ("Exploring patient participation in reducing health-care-related safety risks") [15], se i pazienti vengono informati sulle procedure, mediche e non, attraverso l'utilizzo di materiali chiari e comprensibili, come con l'uso di icone, immagini o diagrammi, si aumenta in loro la consapevolezza sui rischi associati all'esame che andranno a svolgere [16]. La World Health Assembly, con l'approvazione nel 2019 del "Global action on patient safety" [17], stabilisce inoltre l'importanza di sostenere iniziative atte a coinvolgere i pazienti e le loro famiglie nel sistema di erogazione dei servizi sanitari, al fine di limitarne i rischi d'errore. Il coinvolgimento attivo dei pazienti, familiari e caregiver può quindi migliorare l'aderenza alle indicazioni tecniche e cliniche, riducendo così la possibilità di errori durante l'esame a domicilio [18][19]. In altre parole, la partecipazione attiva e la consapevolezza del proprio ruolo da parte dei sopracitati attori diviene uno dei principali strumenti per incrementare la sicurezza, l'efficacia e l'efficienza all'interno servizi sanitari domiciliari.

Da queste premesse nasce l'idea di realizzare un opuscolo informativo (figura 4) da affiggere nel servizio di radiologia che eroga prestazioni a domicilio e da trasmettere ai MMG/PLS e, una volta prenotato l'esame, al paziente. Nell'opuscolo vengono descritti i dieci passaggi da eseguire prima, durante e dopo l'esame.

Gli obiettivi sono molteplici:

- informare, preparare e quindi educare il paziente e i suoi familiari sulla procedura d'esame;
- promuovere la comunicazione tra pazienti e sanitari;
- agevolare l'operatività dei tecnici di radiologia durante l'esame;
- rafforzare il processo di controllo e monitoraggio sulla correttezza dell'applicazione della procedura;
- ridurre gli errori, in particolar modo quelli di errata identificazione del paziente, errata identificazione del sito/lato anatomico, perdita di tempo per operazioni preparatorie all'indagine (liberare il paziente da oggetti metallici, sistemare la stanza per l'installazione dell'apparecchiatura in sicurezza).

10 PASSI DA FARE PER ESAME RADIOLOGICO A DOMICILIO

1

RICHIESTA MEDICA

Assicurati di avere la richiesta del medico, che descriva in modo chiaro e leggibile il tipo di esame da eseguire e le motivazioni cliniche. E' essenziale sia per l'autorizzazione che per l'esecuzione dell'esame.

2

DOCUMENTI E ESAMI PRECEDENTI

Predisponi tutti i referti diagnostici precedenti inerenti all'esame in oggetto (radiografie, risonanze, TAC). Possono essere utili per confrontare i risultati dell'esame attuale e aiutare, in seguito, il medico nella diagnosi.

3

PREPARAZIONE DELL'AMBIENTE

Prima dell'arrivo del tecnico radiologo, liberare tutto lo spazio attorno al letto o alla zona dove si farà l'esame per consentire l'installazione in sicurezza dell'apparecchiatura radiologica. Assicurati che vi sia sufficiente spazio per muoversi e posizionare l'apparecchiatura e che l'area sia ben illuminata. Evita la presenza di oggetti metallici o elettronici nelle vicinanze.

4

DOCUMENTO D'IDENTITÀ

Per evitare errori di identificazione, prepara un documento d'identità con foto (ad esempio la carta d'identità) e tienilo a portata di mano. Questo accorgimento è importante per garantire la tua sicurezza e la corretta esecuzione dell'esame, come previsto dalle raccomandazioni ministeriali.

5

ABBIGLIAMENTO ADEGUATO

Il giorno dell'esame indossa abiti comodi, senza bottoni, ganci, cerniere, fibbie, gioielli come collane, orecchini, anelli e braccialetti e privi di elementi metallici come cinture o reggiseni con ferretti metallici, poiché potrebbero interferire con le immagini radiologiche.

6

PRESENZA DI UN FAMILIARE O CAREGIVER (NON IN STATO DI GRAVIDANZA)

E' consigliabile che sia presente durante tutta la durata dell'esame un familiare o caregiver. Questa persona ti potrà aiutare nella preparazione e a collaborare con il tecnico radiologo, soprattutto nel caso di difficoltà motorie o di comunicazione. È MOLTO importante che la persona di assistenza non sia in stato di gravidanza, poiché l'esposizione ai raggi X potrebbe rappresentare un rischio.

7

COME SI SVOLGE L'ESAME

Al momento dell'arrivo, il tecnico radiologo monterà l'apparecchiatura portatile e allestirà la zona dove eseguire l'esame. Per ulteriore sicurezza, conferma al tecnico (o fai confermare dal tuo familiare/caregiver) il lato/sede/distretto anatomico dove andrà fatto l'esame per evitare qualsiasi possibilità di errore. Verranno quindi effettuate le radiografie nell'area e lato anatomico interessato come specificato nella richiesta medica.

8

COLLABORAZIONE DURANTE L'ESAME

Durante l'esame, il tecnico radiologo ti darà indicazioni precise che dovrai seguire con attenzione (ad esempio su come posizionarti o trattenere il respiro) al fine di garantire immagini di alta qualità. La tua collaborazione è assolutamente fondamentale per evitare ripetizioni inutili dell'esame e ottenere risultati accurati.

9

COMUNICAZIONE DI MALATTIE INFETTIVE O VIRUS

Durante la prenotazione dell'esame radiologico a domicilio, è fondamentale informare la segreteria della radiologia se soffri di malattie infettive o sei portatore di virus. Questo permetterà al tecnico di radiologia di adottare tutte le precauzioni necessarie per garantire la sicurezza sia dell'assistito che del personale sanitario. La corretta gestione di queste informazioni è vitale per prevenire la diffusione di infezioni e garantire che l'esame si svolga in condizioni di massima sicurezza.

10

DOPO ESAME

Dopo l'esame radiologico a domicilio, il referto e il CD contenente le immagini saranno pronti dopo 5 giorni lavorativi. Questi documenti verranno inviati al CUP o allo sportello distrettuale più vicino al tuo domicilio, dove saranno disponibili per il ritiro.

Se non potrai ritirarli personalmente, potrai incaricare un familiare o caregiver, munito di delega scritta e documento d'identità. È importante conservare sia il referto che il CD, poiché potrebbero essere necessari per consulti o trattamenti futuri.

Figura 4. 10 passi da fare per esame radiologico a domicilio

Seconda azione: semplificazione fase "Pre-indagine"

Al fine di evitare passaggi superflui con rischio di perdita di informazioni e tempo, assieme al gruppo di lavoro si è deciso di modificare la procedura aziendale.

Nella fase "pre-indagine" descritta in *figura 2*, il medico prescrittore deve trasmettere l'impegnativa con i relativi allegati alla segreteria delle Cure Domiciliari di pertinenza, che a propria volta li trasmette alla segreteria della radiologia di pertinenza. Tale passaggio è stato ritenuto eliminabile, valutando idonea una nuova procedura che preveda nella fase "pre-indagine" il passaggio diretto tra il medico prescrittore e la segreteria della radiologia, come descritto nella sottostante *figura 5*.

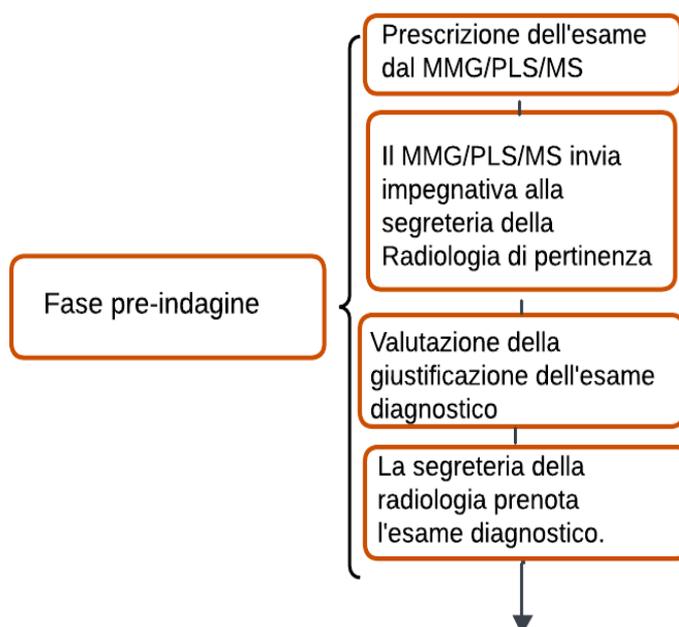


Figura 5. Nuova fase pre-indagine

CONCLUSIONI

La gestione del rischio clinico in radiologia domiciliare ha svelato scenari ben più complessi e articolati rispetto a quanto previsto inizialmente. L'analisi condotta nei capitoli precedenti ha evidenziato 52 potenziali failure modes, sottolineando la necessità e l'importanza di una valutazione approfondita dei rischi [11]. Tale lavoro fungerà da strumento per la messa in atto delle azioni di miglioramento identificate, oltre che da stimolo per la pianificazione ed implementazione di nuove strategie migliorative, al passo con l'avanzamento tecnologico. È importante sottolineare che l'implementazione delle azioni migliorative debba includere una formazione costante e specifica del personale, finalizzata a sviluppare e rafforzare le competenze in tema di rischio

clinico e sicurezza delle cure [20]. Nello specifico vanno erogati corsi formativi progettati con lo scopo di migliorare la sicurezza dei pazienti e la gestione del rischio clinico, tenendo conto dei risultati ottenuti attraverso l'analisi condotta [21][22]. Oltre alla formazione del personale, altrettanto fondamentali sono la sensibilizzazione e l'informazione dei pazienti. Eventi educativi, organizzati dai Comuni e dalle ULSS di competenza, possono giocare un ruolo chiave nell'istruire i pazienti sulla corretta preparazione agli esami radiologici, sia presso strutture sanitarie che a domicilio. Come già sottolineato in precedenza, un paziente informato è un alleato attivo nella prevenzione degli errori, fungendo da ulteriore controllo nel processo di cura. Questo approccio non solo migliora la sicurezza delle procedure, ma rafforza anche l'aderenza alle indicazioni cliniche e riduce il rischio di complicazioni. Si ricorda inoltre che l'attuale letteratura del rischio clinico sulla radiologia domiciliare è ancora molto limitata. In questo senso non solo si vuole contribuire a tentare di colmare tale carenza, ma si vuole porre anche l'accento su una modalità di approccio proattivo al rischio clinico, portando, come principale risoluzione, il paziente al centro delle cure.

BIBLIOGRAFIA

- [1] ISTAT. Rapporto annuale sulla popolazione italiana. Roma: ISTAT; 2023. <https://www.istat.it/storage/rapporto-annuale/2023/Rapporto-Annuale-2023.pdf>
- [2] Ministero della Salute. Piano Nazionale della Cronicità. Roma: Ministero della Salute; 2016. <https://www.salute.gov.it>
- [3] PNRR. Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza: Innovazione e sanità digitale. Roma: Ministero dell'Economia e delle Finanze; 2021. <https://www.governo.it/sites/governo.it/files/PNRR.pdf>
- [4] Organizzazione Mondiale della Sanità. A health telematics policy in support of WHO's Health-For-All strategy for global health development: report of the WHO group consultation on health telematics, 11-16 December, Geneva, 1997. Ginevra: WHO; 1997.
- [5] Organizzazione Mondiale della Sanità. The Solid Facts – Home Care in Europe. Copenaghen: WHO Regional Office for Europe; 2008. https://www.euro.who.int/_data/assets/pdf_file/0005/96467/E91884.pdf
- [6] Benvenuti M, Trentino A. La gestione del rischio clinico in radiologia: strategie e strumenti operativi. Milano: Springer; 2020.
- [7] Smith J, Jones R. Failure Mode and Effects Analysis: A systematic approach to risk assessment in healthcare systems. Berlino: Springer; 2020. <https://doi.org/10.1007/s11010-013-2305-z>
- [8] Hill T, Westbrook R. SWOT analysis: It's time for a product recall. Long Range Plann. 1997;30(1):46-52. [http://dx.doi.org/10.1016/S0024-6301\(96\)00095-7](http://dx.doi.org/10.1016/S0024-6301(96)00095-7)
- [9] Vari autori. Donne. Salute. Territorio. Milano: Edra; 2023. <https://www.protagoniste.it>

- [10] Ministero della Salute. La sicurezza dei pazienti e la gestione del rischio clinico: Glossario. Roma: Ministero della Salute; 2006. <https://www.salute.gov.it>
- [11] Bowles JB. An assessment of RPN prioritization in a failure modes effects and criticality analysis. *Risk Anal.* 2004;24(1):13-24.
- [12] Golfieri R, Pescarini L, Fileni A, Silverio R, Saccavini C, Visconti D, et al. Clinical Risk Management in radiology. Part I: general background and types of error and their prevention. *Radiol Med.* 2010;115(7):1121-46. <https://doi.org/10.1007/s11547-010-0578-0>
- [13] International Commission on Radiological Protection (ICRP). The 2007 Recommendations of the International Commission on Radiological Protection. *Ann ICRP.* 2007;37(2-4). [https://www.icrp.org/docs/icrp_publication_103-annals_of_the_icrp_37\(2-4\)-free_extract.pdf](https://www.icrp.org/docs/icrp_publication_103-annals_of_the_icrp_37(2-4)-free_extract.pdf)
- [14] Agenzia Nazionale per i Servizi Sanitari Regionali (AGENAS). Guida cittadino uniti sicurezza: Il coinvolgimento dei pazienti nella sicurezza delle cure. Roma: AGENAS; 2023.
- [15] Organizzazione Mondiale della Sanità. Exploring patient participation in reducing health-care-related safety risks. *Int J Health Saf.* 2013;10(1):101-10. <https://www.who.int>
- [16] World Health Organization. Exploring patient participation in reducing health-care-related safety risks. *Int J Health Saf.* 2013;10(1):101-10. <https://doi.org/10.1007/s11010-013-2305-z>
- [17] World Health Assembly, 72a sessione. Global action on patient safety. Ginevra: World Health Organization; 2019. <https://iris.who.int/handle/10665/329284>
- [18] Commissione Salute – Coordinamento Rischio Clinico – Sicurezza alle Cure. Coinvolgimento dei pazienti, delle famiglie e della comunità nella promozione e nel miglioramento della sicurezza dalle cure. Roma: Ministero della Salute; 2023.
- [19] Vincent C. Patient Safety. 2a ed. Oxford: Wiley-Blackwell; 2010.
- [20] Ministero della Salute. Sicurezza dei pazienti e gestione del rischio clinico: Manuale per la formazione degli operatori sanitari. Roma: Ministero della Salute; 2007. <https://www.salute.gov.it>
- [21] Hollnagel E, Wears RL, Braithwaite J. Resilient Health Care. Farnham: Ashgate; 2015. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26294709/>
- [22] Reason J. Managing the Risks of Organizational Accidents. Farnham: Ashgate; 1997. <https://www.scirp.org/reference/referencespapers?referenceid=1716897>

Dolore addominale e vomito per dissecazione dell'arteria vertebrale: un case report di stroke chameleon.

Sara Giannoni¹, Mariella Baldini¹, Maria Letizia Bartolozzi¹, Elisabetta Bertini¹, Ilaria Di Donato¹, Serena Colon¹, Elisa Grifoni², Elisa Madonia², Ira Signorini², Massimo Armellani³, Andrea Pierfederico Sampieri³, Luca Masotti², Leonello Guidi¹.

¹ SOC Neurologia, Ospedale San Giuseppe, Empoli, Italy

² Stroke Unit Medicina Interna II, Ospedale San Giuseppe, Empoli, Italy

³ SOC Radiologia, Ospedale San Giuseppe, Empoli, Italy

Contatto autori: Sara Giannoni - sara3.giannoni@uslcentro.toscana.it

Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-0538-0412>

Come citare / How to Cite:

Giannoni, S., Baldini, M., Bartolozzi, M. L., Bertini, E., Di Donato, I., Colon, S., ... Guidi, L. Dolore addominale e vomito per dissecazione dell'arteria vertebrale: un case report di stroke chameleon. *Journal of Biomedical Practitioners*, 9(1).

<https://doi.org/10.13135/2532-7925/12014>

N. 1, Vol. 9 (2025) - 56:63

Submitted: 23 October 2024

Revised: 1 November 2024

Accepted: 11 March 2025

Published: 23 June 2025

Think green before you print



RIASSUNTO

INTRODUZIONE

Le cause di nausea, vomito e dolore addominale possono essere molteplici, comprendendo talvolta anche le malattie neurologiche, soprattutto se sono coinvolte le strutture della fossa cranica posteriore.

DESCRIZIONE DEL CASO CLINICO

Un uomo di 46 anni accede in Pronto Soccorso per insorgenza improvvisa di sudorazione algida, cefalea, vertigini, vomito e forte dolore addominale.

Il work up diagnostico risulta negativo per problematiche gastroenteriche ed il paziente viene trattenuto in osservazione. Il giorno seguente il paziente sviluppa una sindrome di Bernard-Horner destra.

MATERIALI E METODI

È stato eseguito l'imaging eco-color-Doppler e neuro-radiologico dei vasi cerebro-afferenti con riscontro di dissecazione dell'arteria vertebrale destra.

La risonanza magnetica (RM) cerebrale ha evidenziato lesioni a diffusione ristretta nell'emisfero cerebellare destro e nella regione dorso-laterale del bulbo, indicative per ictus ischemico.

RISULTATI

Il paziente è progressivamente migliorato e l'esame neurologico era normale alla dimissione. Ha eseguito un angio-RM dei vasi intra ed extra-cranici a sei mesi di follow-up con persistenza di occlusione dell'arteria vertebrale destra, in assenza di ematoma di parete o pseudo-aneurisma.

DISCUSSIONE

Si stima che la dissecazione dell'arteria vertebrale sia la causa di circa il 2% di tutti gli ictus ischemici, con un'incidenza annuale stimata di 2,6-2,9 per 100.000 individui.

Gli eventi si verificano soprattutto in individui giovani che tipicamente presentano sintomi non specifici come vertigini, cefalea e cervicalgia, pertanto un esordio associato ad intenso dolore addominale è estremamente raro.

CONCLUSIONI

Riconoscere che i sintomi gastrointestinali possono essere, raramente, attribuibili all'ictus è utile per evitare una gestione medica inefficace e indirizzare il giusto processo diagnostico e terapeutico.

Lo studio conferma l'importanza della collaborazione interprofessionale nel migliorare l'assistenza ai pazienti, promuovendo una comunicazione e collaborazione efficace tra le varie discipline sanitarie nel contesto della riabilitazione.

Parole chiave: ictus, dissezione arteria vertebrale, tronco encefalo.

INTRODUZIONE

La nausea, il vomito incoercibile ed il dolore addominale sono un problema comunemente riscontrato nei servizi di medicina generale o gastroenterologia. Possono essere elencate diverse cause, dalle infezioni alle condizioni mediche croniche [1]. Raramente, anche cause neurologiche possono indurre questo quadro clinico, specialmente quando è coinvolto il tronco encefalico [2], come ad esempio nell'ictus dovuto ad occlusione dell'arteria spinale anteriore o di piccoli rami vascolari dell'arteria vertebrale [3].

La comprensione che sintomi gastrointestinali possano essere possibili manifestazioni neurologiche può cambiare significativamente l'approccio diagnostico e terapeutico, specialmente in casi di emergenza.

Il caso clinico presentato configura uno stroke chameleon, cioè una situazione in cui un ictus ischemico si manifesta con sintomi atipici che ne ostacolano l'inquadramento diagnostico iniziale. La condizione opposta invece, lo stroke mimic, è un disturbo inizialmente inquadrato come ictus ischemico, ma in realtà dipendente da altre cause, come ad esempio l'epilessia.

DESCRIZIONE DEL CASO CLINICO

Un uomo di 46 anni ha eseguito accesso in Pronto Soccorso per insorgenza improvvisa di sudorazione algida e successiva comparsa di cefalea, vertigini, vomito e forte dolore addominale. L'anamnesi patologica remota era sostanzialmente negativa. Gli esami ematici non hanno mostrato alterazioni patologiche significative che suggerissero un'infezione. L'ecografia addome non ha evidenziato anomalie dei visceri addominali.

Il paziente ha eseguito anche una TC cranio senza contrasto, risultata negativa per lesioni acute, ed è quindi stato ricoverato per la gestione della disidratazione, secondaria ad una sospetta gastroenterite.

La nausea, il vomito e la cefalea sono gradualmente migliorati con l'utilizzo di farmaci sintomatici, ma il giorno successivo il paziente ha presentato una sindrome di Bernard-Horner destra.

MATERIALI E METODI

Considerando che tra le cause principali della sindrome di Bernard-Horner ci sono le dissecazioni dei vasi cerebro-afferenti, è stata quindi eseguito un eco-color-Doppler dei tronchi sovraortici (Figura 1 A, B) con evidenza di dissecazione dell'arteria vertebrale destra in tutta la sua estensione, confermata anche dalla seguente Angio-TC dei vasi intra ed extracranici (Figura 2).

Tutte le immagini mostrate sono state acquisite all'Ospedale San Giuseppe di Empoli, tramite l'ecografo (Esaote, potenza sonda lineare 5 MHz. - 10 MHz), lo scanner TC (Siemens Healthcare), e lo scanner RM (Philips -1.5T), considerando la tutela della privacy del paziente in accordo alla legge EU2016/679, e suo recepimento in Italia con il Dlgs. 101/2018.



Figura 1: (A) studio eco-color-Doppler dell'arteria vertebrale destra con evidenza di dissecazione per morfologia del flusso a "becco di flauto" e (B) traccia flussimetrica caratterizzata da spike sistolici.

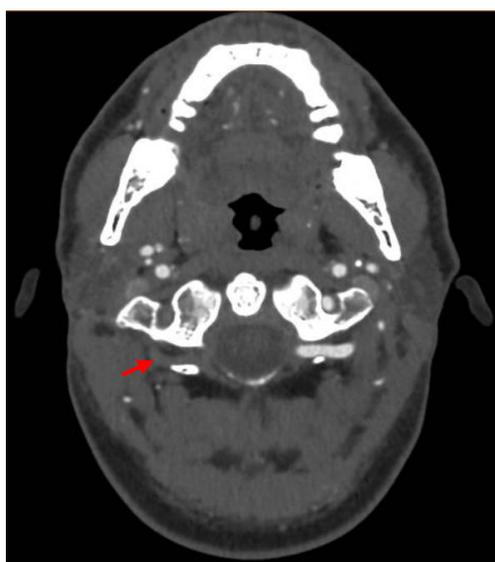


Figura 2: Angio-TC dei vasi intracranici che mostra occlusione dell'arteria vertebrale destra, (freccia rossa) visualizzata nel passaggio intra-extracranico.

L'esame di RM cerebrale ha evidenziato piccole lesioni a diffusione ristretta, indicative per lesioni ischemiche subacute, nell'emisfero cerebellare destro e nella regione dorso-laterale del bulbo (Figura 3 A, B), comprendente le afferenze sensitive viscerali ed il nucleo del tratto solitario, clinicamente compatibili, oltre con la sindrome di Bernard-Horner destra, anche con i dolori addominali riferiti dal paziente. L'esame è stato completato con studio angiografico e costruzione post processing di maximum Intensity Projection (MIP), ha evidenziato l'occlusione dell'arteria cerebrale destra (figura 3C).

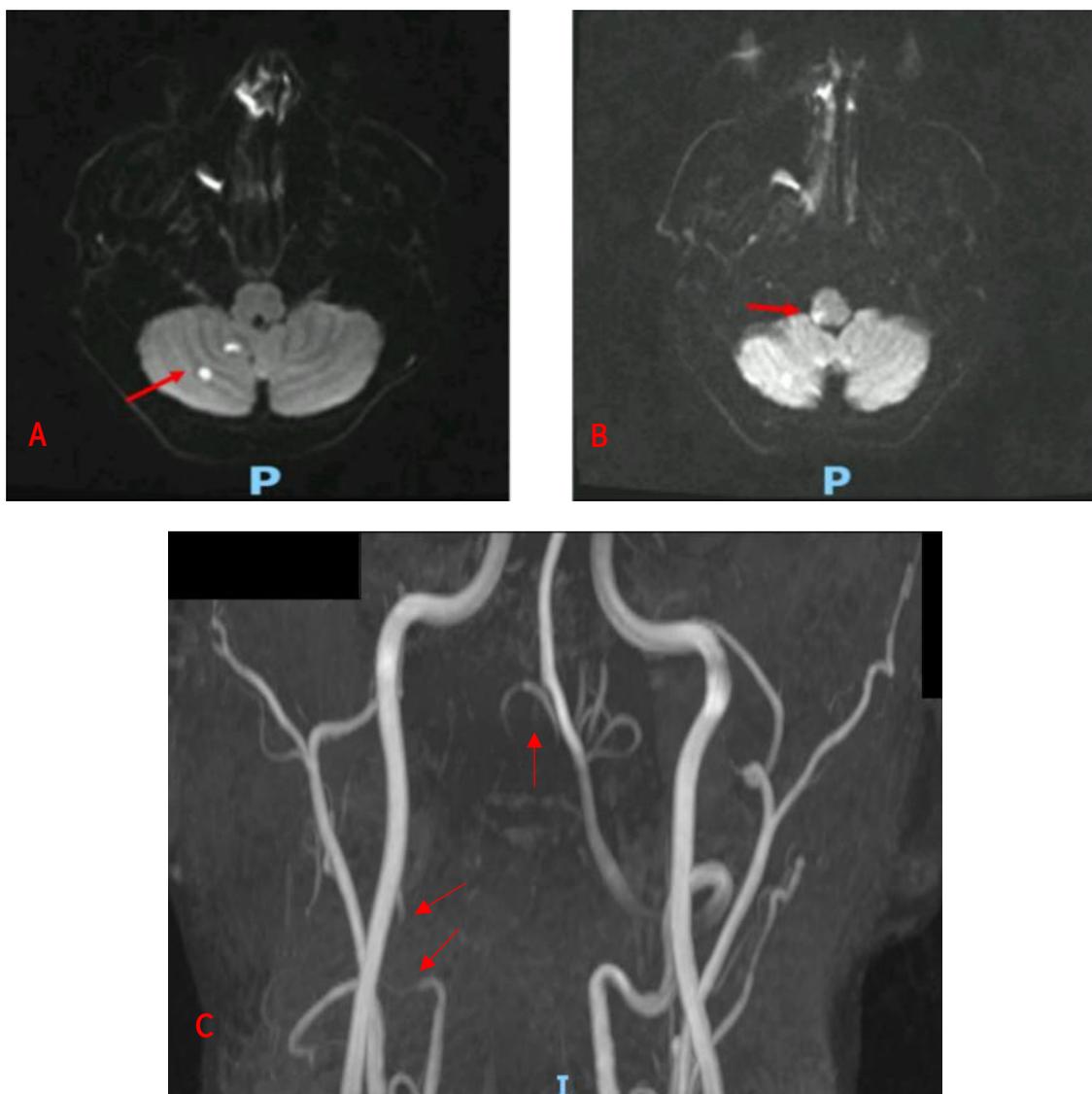


Figura 3: (A, B) RMN encefalo e tronco encefalico con sequenze DWI e FLAIR che mostrano lesioni ischemiche multiple a livello dell'emisfero cerebellare destro e nella regione dorso-laterale del bulbo (sede delle fibre sensitive afferenti viscerali e del nucleo del tratto solitario) frecce rosse; (C) AngioRM dei vasi intracranici con evidenza di occlusione dell'arteria vertebrale destra (freccia rossa).

È stata eseguita anche una Angio-TC dei vasi addominali che ha escluso dissecazioni a livello del distretto splancnico.

Il paziente ha iniziato il trattamento con acido acetilsalicilico 300 mg/die e profilassi anti-trombotica con eparina a basso peso molecolare sottocute, quest'ultima mantenuta fino alla corretta mobilizzazione del paziente.

Andando ad approfondire l'anamnesi, è emersa una condizione di stress cervicali ripetuti, dovuti in parte all'attività lavorativa di trasportare pellame pesante sulla spalla ed in parte all'attività recente di potatura di alberi di ulivo con mantenimento del collo in iperestensione per diverse ore.

Il paziente non riferiva familiarità per patologie della parete vascolare e non presentava dissecazioni in nessun altro distretto vascolare del corpo.

È stato comunque eseguito un ampio studio su possibili cause di ipercoagulabilità, che includeva dosaggio omocisteina, proteina C, proteina S, antitrombina III, fattore V Leiden, protrombina ed anticorpi anti-fosfolipidi, da cui non sono emersi risultati patologici.

Non abbiamo ritenuto necessario indagare la presenza di pervietà del forame ovale.

RISULTATI

Il paziente è migliorato clinicamente e l'esame obiettivo neurologico era normale alla dimissione. Ha eseguito un'Angio-RM dei vasi intra ed extracranici con mezzo di contrasto dopo sei mesi di follow up che mostrava ancora occlusione dell'arteria vertebrale destra per tutto il suo decorso, senza ematoma della parete o pseudoaneurisma.

DISCUSSIONE

Questo caso clinico è l'unico finora descritto in letteratura in cui un paziente con dissecazione isolata dell'arteria vertebrale ha presentato dolore addominale in associazione a chiari disturbi neurologici. Un caso simile, presentato da Sakamoto et al. [3], descriveva infatti un paziente con alterazione dello stato di coscienza e dolore addominale per dissecazione concomitante dell'arteria vertebrale destra e dell'arteria mesenterica superiore, che il nostro paziente non aveva.

Si stima che la dissecazione dell'arteria vertebrale sia la causa di circa il 2% di tutti gli ictus ischemici, con un'incidenza annuale stimata di 2,6-2,9 per 100.000 individui [4]. Gli eventi si verificano più comunemente in soggetti giovani che tipicamente presentano sintomi non specifici come vertigini, cefalea e cervicalgia.

Sebbene sia più probabile che l'ipotesi diagnostica di dissecazione dell'arteria vertebrale venga presa in considerazione nei pazienti con una chiara storia di trauma/manipolazioni cervicali o

con in presenza di una nota malattia del tessuto connettivo, in alcuni casi nessuno di questi fattori di rischio è presente. Infatti, una recente meta-analisi ha dimostrato che quasi il 50% dei casi si verifica in assenza di tali fattori di rischio [5].

Gli studi clinici più recenti e le meta analisi finora effettuate circa la terapia medica delle dissecazioni arteriose cervicali non depongono per significative differenze in termini di rischio-beneficio ed outcome a lungo termine tra monoantiaggregazione piastrinica vs anticoagulazione tramite warfarin [6,7]. Per il nostro paziente abbiamo scelto di introdurre la terapia antiaggregante in considerazione dell'estensione della dissecazione anche a livello intracranico, caratteristica che può aumentare il rischio di sanguinamento.

In riferimento al follow up neuro-radiologico, il range di risoluzione anatomica delle dissecazioni è molto ampio, dal 46% al 90% dei casi per quanto riportato in letteratura scientifica, con range di ricanalizzazione che va dal 33% al 50% [8].

Per quanto riguarda la durata del trattamento a lungo termine con la singola terapia antiaggregante piastrinica, non sono attualmente disponibili indicazioni precise sulla durata del trattamento. Le linee guida ESO-Karolinska raccomandano di continuare la terapia per 6-12 mesi tenendo in considerazione la possibilità di interrompere il trattamento nei pazienti che hanno avuto una risoluzione completa della dissecazione e nessuna recidiva dei sintomi.[9]

Il rischio di recidiva di una dissecazione sia nella stessa arteria che in un altro vaso arterioso è un evento infrequente; una recente meta analisi ha quantificato tale rischio come del 2% circa ad un mese dal primo evento e del 7% circa ad un anno [10].

CONCLUSIONI

Riconoscere che nausea, vomito e dolore addominale possono essere attribuibili ad un ictus cerebrale, sebbene sia un evento molto raro, è utile per evitare una gestione medica inesatta ed inefficace al fine di perseguire il giusto processo diagnostico e terapeutico [11].

Un'attenta valutazione clinica e l'uso di un approccio diagnostico multidisciplinare possono fare la differenza nella gestione della fase acuta dell'ictus, in particolare nel caso di presentazioni atipiche.

BIBLIOGRAFIA

- [1] J. Tome, A.K. Kamboj, S. Sweetser, "A Practical 5-Step Approach to Nausea and Vomiting" *Mayo Clin Proc.* 2022 Mar;97(3):600-608. doi: 10.1016/j.mayocp.2021.10.030. PMID: 35246289.
- [2] D.T. Cohen, C. Craven, I. Bragin, "Ischemic Stroke Induced Area Postrema Syndrome With Intractable Nausea, Vomiting, and Hiccups" *Cureus.* 2020 Jun 15;12(6):e8630. doi: 10.7759/cureus.8630. PMID: 32685299; PMCID: PMC7364392.

- [3] Y. Sakamoto Y, R. Hiruta, A. Iijima, Y. Sakuma, Y. Konno. Sequential Symptomatic Arterial Dissections in Multiple Vascular Beds in a Patient with Fibromuscular Dysplasia. *Intern Med.* 2018 Oct 1;57(19):2885-2887. doi: 10.2169/internalmedicine.0704-17. Epub 2018 Apr 27. PMID: 29709948; PMCID: PMC6207829.
- [4] C.A Blum, S. Yaghi, "Cervical Artery Dissection: A Review of the Epidemiology, Pathophysiology, Treatment, and Outcome". *Arch Neurosci.* 2015 Oct;2(4):e26670. doi: 10.5812/archneurosci.26670. Epub 2015 Oct 17. PMID: 26478890; PMCID: PMC4604565.
- [5] R.F. Gottesman, P. Sharma, K.A. Robinson et al, "Clinical characteristics of symptomatic vertebral artery dissection: a systematic review". *Neurologist.* 2012;18:245. doi: 10.1097/NRL.0b013e31826754e1.
- [6] Kaufmann JE, Harshfield EL, Gensicke H, et al. Antithrombotic Treatment for Cervical Artery Dissection: A Systematic Review and Individual Patient Data Meta-Analysis. *JAMA Neurol.* 2024;81(6):630-637. doi:10.1001/jamaneurol.2024.1141
- [7] Yaghi S, Shu L, Fletcher L, Fayad FH, Shah A, Herning A, Isho N, Mansour P, Joudi K, Zaidat B, Mahmoud NA, Abdul Khalek F, Xiao H, Goldstein E, Ghannam M, Siegler JE, Salehi Omran S, Bakradze E, Nguyen TN, Keser Z, Khan M, Bavarsad Shahripour R, de Havenon A, Henninger N, Heldner MR, Field TS, Aziz Y, Mistry EA, Furie K, Engelter S, Markus HS. Anticoagulation Versus Antiplatelets in Spontaneous Cervical Artery Dissection: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Stroke.* 2024 Jul;55(7):1776-1786. doi: 10.1161/STROKEAHA.124.047310. Epub 2024 Jun 7. PMID: 38847098.
- [8] Janquli M, Selvarajah L, Moloney MA, Kavanagh E, O'Neill DC, Medani M. Long-term outcome of cervical artery dissection. *J Vasc Surg.* 2023 Jul;78(1):158-165. doi: 10.1016/j.jvs.2023.03.020. Epub 2023 Mar 12. PMID: 36918105.
- [9] Ahmed N, Steiner T, Caso V, Wahlgren N; participants E-Ks. Recommendations from the ESO-karolinska stroke update conference, Stockholm 13e15 November 2016. *Eur Stroke J* 2017;2:95-102.
- [10] Lounsbury E, Niznick N, Mallick R, Dewar B, Davis A, Fergusson DA, Dowlatshahi D, Shamy M. Recurrence of cervical artery dissection: A systematic review and meta-analysis. *Int J Stroke.* 2024 Apr;19(4):388-396. doi: 10.1177/17474930231201434. Epub 2023 Sep 21. PMID: 37661311; PMCID: PMC10964388.
- [11] S.P. Jones, J.E Bray, J.M. Gibson, G. McClelland, C. Miller, C.I. Price, C.L. Watkins. "Characteristics of patients who had a stroke not initially identified during emergency prehospital assessment: a systematic review" *Emerg Med J.* 2021 May;38(5):387-393. doi: 10.1136/emered-2020-209607. Epub 2021 Feb 19. PMID: 33608393; PMCID: PMC8077214.

Abdominal Pain and Vomiting due to Vertebral Artery Dissection: A Case Report of Stroke Chameleon.

Sara Giannoni¹, Mariella Baldini¹, Maria Letizia Bartolozzi¹, Elisabetta Bertini¹, Ilaria Di Donato¹, Serena Colon¹, Elisa Grifoni², Elisa Madonia², Ira Signorini², Massimo Armellani³, Andrea Pierfederico Sampieri³, Luca Masotti², Leonello Guidi¹.

¹ Neurology Department, San Giuseppe Hospital, Empoli, Italy

² Stroke Unit- Internal Medicine II, San Giuseppe Hospital, Empoli, Italy

³ Radiology Unit, San Giuseppe Hospital, Empoli, Italy

Corresponding author: Sara Giannoni - sara3.giannoni@uslcentro.toscana.it

Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-0538-0412>

Come citare / How to Cite:

Giannoni, S., Baldini, M., Bartolozzi, M. L., Bertini, E., Di Donato, I., Colon, S., ... Guidi, L. Abdominal Pain and Vomiting due to Vertebral Artery Dissection: A Case Report of Stroke Chameleon. *Journal of Biomedical Practitioners*, 9(1).

<https://doi.org/10.13135/2532-7925/12015>

N. 1, Vol. 9 (2025) – 64:71

Submitted: 23 October 2024

Revised: 1 November 2024

Accepted: 11 March 2025

Published: 23 June 2025

Think **green** before you print



ABSTRACT

INTRODUCTION

The causes of nausea, vomiting, and abdominal pain can be multiple, sometimes including neurological conditions, especially if posterior cranial fossa structures are involved.

CASE DESCRIPTION

A 46-year-old man accesses the Emergency Department for sudden onset of algid sweating, headache, dizziness, vomiting, and severe abdominal pain. The diagnostic workup was negative for gastroenterological issues, and the patient was detained for observation. The following day, the patient developed right-sided Horner's syndrome.

MATERIALS AND METHODS

Echo-color Doppler and neuro-radiological imaging of the cerebro-afferent vessels was performed with finding of right vertebral artery dissection. Brain magnetic resonance imaging (MRI) showed diffusion-restricted lesions in the right cerebellar hemisphere and dorsolateral medulla, indicative of ischemic stroke.

RESULTS

The patient progressively improved, and the neurological examination was normal at discharge. A six-month follow-up MR angiography of intra and extracranial vessels was performed, with persistent right vertebral artery occlusion, in the absence of wall hematoma or pseudoaneurysm.

DISCUSSION

Vertebral artery dissection is estimated to be the cause of approximately 2% of all ischemic strokes, with estimated annual incidence of 2.6-2.9 per 100,000 individuals. The events occur mostly in young individuals who typically present with non-specific symptoms such as dizziness, headache, and cervicgia; therefore, onset associated with intense abdominal pain is extremely rare.

CONCLUSION

Recognizing that gastrointestinal symptoms may be, rarely, attributable to stroke is useful in avoid ineffective medical management and directing the correct diagnostic and therapeutic process.

Key Words: stroke, vertebral artery dissection, brainstem.

INTRODUCTION

Nausea, incoercible vomiting, and abdominal pain are commonly encountered problems in any general medicine or gastroenterology service. Several causes can be listed, from infections to chronic medical conditions [1]. Rarely, neurological causes can also induce this clinical picture, especially when the brainstem is involved [2], such as in stroke due to anterior spinal artery occlusion or small vascular branches of the vertebral artery [3]. Understanding that gastrointestinal symptoms may be possible neurological manifestations can significantly change the diagnostic and therapeutic approach, especially in emergency cases.

The clinical case presented configures a stroke chameleon, that is, a situation in which an ischemic stroke manifests with atypical symptoms that hinder initial diagnostic framing. In contrast, stroke mimic is a disorder initially framed as an ischemic stroke but actually dependent on other causes, such as epilepsy.

CASE REPORT

A 46-year-old man presented to the Emergency Department with sudden onset of algid sweating and subsequent onset of headache, dizziness, vomiting, and severe abdominal pain. Past medical history was essentially negative. Blood tests showed no significant pathological changes suggestive of inflammation. Abdominal ultrasound (US) showed no abnormalities of the abdominal viscera. The patient also had a non-contrast cranial CT exam, which was negative for acute lesions, and was therefore admitted for management of dehydration, secondary to suspected gastroenteritis. Nausea, vomiting, and headache gradually improved with the use of symptomatic drugs, but the following day the patient presented with right-sided Bernard Horner syndrome.

MATERIALS AND METHODS

Considering that among the main causes of Bernard-Horner syndrome are dissection of the cerebro-afferent vessels, an Echo-color Doppler ultrasound of the supra-aortic trunks was then performed (Figure 1 A, B), with evidence of dissection of the right vertebral artery throughout, also confirmed by the following angio-CT of intra and extracranial vessels (Figure 2).

All images shown were acquired at the hospital San Giuseppe in Empoli, via the ultrasound scanner (Esaote, Linear Probe Frequency Range: 5 - 10 MHz), CT scanner (Siemens Healthcare), and MRI scanner (Philips-1.5T). The protection of patient privacy was considered in accordance with the law EU2016/679, and transposition in Italy D. Lgs.101/2018.



Figure 1: (A) Ultrasound examination of right vertebral artery with evidence of dissection; (B) with systolic spikes

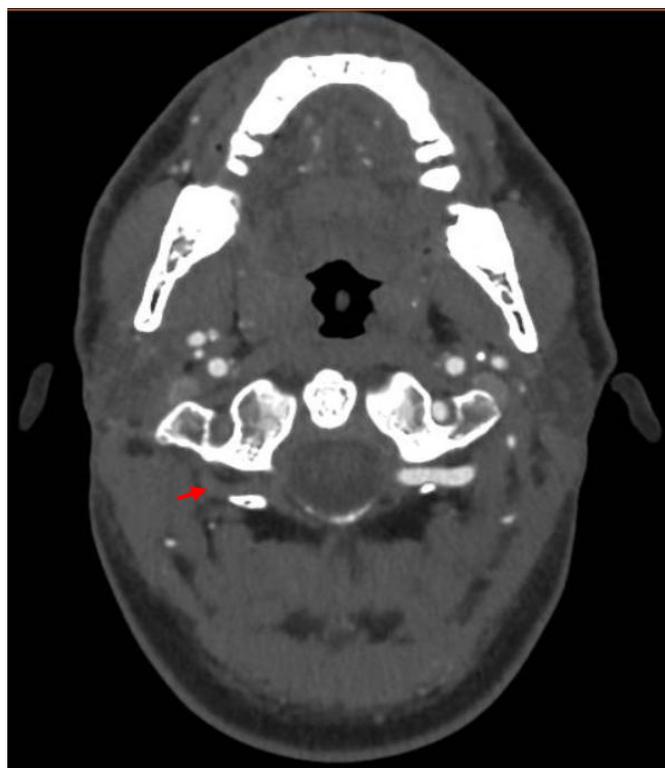


Figure 2: angio-CT of intracranial vessels showing occlusion of the right vertebral artery (red arrow), visualized in the extra to intracranial passage

Brain MRI revealed small, diffusion-restricted findings, indicative for subacute ischemic lesions, in the right cerebellar hemisphere and dorsolateral medulla (Figure 3 A, B), including visceral sensory afferents and the nucleus of the solitary tract, clinically compatible not only with right-sided Horner syndrome, but also with the abdominal pain reported by the patient.

The examination was completed with angiographic study and post processing construction of maximum intensity projection (MIP) and showed occlusion of the right cerebral artery (Figure 3C).



Figure 3: (A, B) encephalon and brainstem MRIs with diffusion weighted imaging (DWI) and FLAIR sequence showing multiple ischemic lesions at the level of the right cerebellar hemisphere and in the dorsolateral region of the bulb (site of visceral afferent sensory fibers and the nucleus of the solitary tract), red arrows; (C) angio-MRI of intracranial vessels with evidence of right vertebral artery occlusion (red arrow)

An angio-CT abdominal vessels was also performed, which excluded dissections in the splanchnic district.

The patient started treatment with acetylsalicylic acid 300 mg/day and anti-thrombotic prophylaxis with subcutaneous low molecular weight heparin, the latter maintained until the patient was properly mobilized.

Upon further investigation of the medical history, a condition of repeated cervical stress emerged, partly due to the work activity of carrying heavy leather on the shoulder and partly to recent olive tree pruning activity, with holding the neck in hyperextension for several hours.

The patient reported no family history of vascular wall diseases and had no dissections in any other vascular district of the body.

However, a comprehensive study of possible hypercoagulability causes including homocysteine, protein C, protein S, antithrombin III, Factor V Leiden, prothrombin, and anti-phospholipid antibodies testing, was performed, from which no pathological findings were found.

We did not consider it necessary to investigate the presence of patency of the foramen ovale.

RESULTS

The patient improved clinically, and the neurological examination was normal at discharge.

A follow up MR angiography with contrast medium of intra and extracranial vessels was performed after six months, and it still showed occlusion of the right vertebral artery throughout its course, without wall hematoma or pseudoaneurysm.

DISCUSSION

This clinical case is the only one so far described in the literature in which a patient with isolated vertebral artery dissection presented with abdominal pain in association with clear neurological complaints. Indeed, a similar case, presented by Sakamoto et al. [3], described a patient with altered consciousness and abdominal pain due to concomitant dissection of right vertebral artery and superior mesenteric artery, which our patient did not have.

Vertebral artery dissection is estimated to cause about 2% of all ischemic strokes, with an estimated annual incidence of 2.6-2.9 per 100,000 individuals [4]. The events occur more commonly in young subjects who typically present with non-specific symptoms, such as dizziness, headache, and cervicalgia.

Although the diagnostic hypothesis of vertebral artery dissection is more likely to be considered in patients with a clear history of cervical trauma/manipulations, or with a known connective

tissue disease, in some cases none of these risk factors is present. Indeed, a recent meta-analysis showed that almost 50% of cases occur in the absence of such risk factors [5].

The most recent clinical trials and meta-analyses regarding medical therapy for cervical arterial dissections do not depict significant differences in terms of risk-benefit and long-term outcomes between single platelet monoantiaggregation vs. warfarin anticoagulation [6,7]. For our patient, we chose to introduce antiplatelet therapy, in view of the extension of the dissection to the intracranial level, a feature that may increase the risk of bleeding.

Regarding neuroradiological follow-up, the range of anatomical resolution of dissections is very wide, from 46% to 90% of cases as far as reported in the scientific literature, with recanalization ranging from 33% to 50% [8].

Regarding long-term treatment with single antiplatelet therapy, no precise guidance on the duration of treatment is currently available. The ESO-Karolinska guidelines recommend continuing therapy for 6-12 months, taking into consideration the possibility of discontinuing treatment in patients who had complete resolution of the dissection and recurrence of symptom [9].

The risk of recurrence of dissection either in the same artery or in another arterial vessel is an infrequent event; a recent meta-analysis has quantified this risk as about 2% at one month after the first event, and about 7% at one year [10].

CONCLUSIONS

Recognizing that nausea, vomiting, and abdominal pain can be attributable to a cerebral stroke, although it is a very rare event, is helpful in avoiding inaccurate and ineffective medical management in order to pursue the right diagnostic and therapeutic process [11].

Careful clinical evaluation and the use of a multidisciplinary diagnostic approach can make a difference in the management of the acute phase of stroke, particularly in cases of atypical presentations.

BIBLIOGRAPHY

- [1] J. Tome, A.K. Kamboj, S. Sweetser, "A Practical 5-Step Approach to Nausea and Vomiting" *Mayo Clin Proc.* 2022 Mar;97(3):600-608. doi: 10.1016/j.mayocp.2021.10.030. PMID: 35246289.
- [2] D.T. Cohen, C. Craven, I. Bragin, "Ischemic Stroke Induced Area Postrema Syndrome With Intractable Nausea, Vomiting, and Hiccups" *Cureus.* 2020 Jun 15;12(6): e8630. doi: 10.7759/cureus.8630. PMID: 32685299; PMCID: PMC7364392.
- [3] Y. Sakamoto Y, R. Hiruta, A. Iijima, Y. Sakuma, Y. Konno. Sequential Symptomatic Arterial Dissections in Multiple Vascular Beds in a Patient with Fibromuscular Dysplasia. *Intern Med.* 2018 Oct 1;57(19):2885-2887. doi: 10.2169/internalmedicine.0704-17. Epub 2018 Apr 27. PMID: 29709948; PMCID: PMC6207829.

- [4] C.A Blum, S. Yaghi, "Cervical Artery Dissection: A Review of the Epidemiology, Pathophysiology, Treatment, and Outcome". *Arch Neurosci*. 2015 Oct;2(4):e26670. doi: 10.5812/archneurosci.26670. Epub 2015 Oct 17. PMID: 26478890; PMCID: PMC4604565.
- [5] R.F. Gottesman, P. Sharma, K.A. Robinson et al, "Clinical characteristics of symptomatic vertebral artery dissection: a systematic review". *Neurologist*. 2012;18:245. doi: 10.1097/NRL.0b013e31826754e1.
- [6] Kaufmann JE, Harshfield EL, Gensicke H, et al. Antithrombotic Treatment for Cervical Artery Dissection: A Systematic Review and Individual Patient Data Meta-Analysis. *JAMA Neurol*. 2024;81(6):630–637. doi:10.1001/jamaneurol.2024.1141
- [7] Yaghi S, Shu L, Fletcher L, Fayad FH, Shah A, Hering A, Isho N, Mansour P, Joudi K, Zaidat B, Mahmoud NA, Abdul Khalek F, Xiao H, Goldstein E, Ghannam M, Siegler JE, Salehi Omran S, Bakradze E, Nguyen TN, Keser Z, Khan M, Bavarsad Shahripour R, de Havenon A, Henninger N, Heldner MR, Field TS, Aziz Y, Mistry EA, Furie K, Engelter S, Markus HS. Anticoagulation Versus Antiplatelets in Spontaneous Cervical Artery Dissection: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Stroke*. 2024 Jul;55(7):1776-1786. doi: 10.1161/STROKEAHA.124.047310. Epub 2024 Jun 7. PMID: 38847098.
- [8] Janquli M, Selvarajah L, Moloney MA, Kavanagh E, O'Neill DC, Medani M. Long-term outcome of cervical artery dissection. *J Vasc Surg*. 2023 Jul;78(1):158-165. doi: 10.1016/j.jvs.2023.03.020. Epub 2023 Mar 12. PMID: 36918105.
- [9] Ahmed N, Steiner T, Caso V, Wahlgren N; participants E-Ks. Recommendations from the ESO-karolinska stroke update conference, Stockholm 13e15 November 2016. *Eur Stroke J* 2017;2:95-102.
- [10] Lounsbury E, Niznick N, Mallick R, Dewar B, Davis A, Fergusson DA, Dowlatshahi D, Shamy M. Recurrence of cervical artery dissection: A systematic review and meta-analysis. *Int J Stroke*. 2024 Apr;19(4):388-396. doi: 10.1177/17474930231201434. Epub 2023 Sep 21. PMID: 37661311; PMCID: PMC10964388.
- [11] S.P. Jones, J.E Bray, J.M. Gibson, G. McClelland, C. Miller, C.I. Price, C.L. Watkins. "Characteristics of patients who had a stroke not initially identified during emergency prehospital assessment: a systematic review" *Emerg Med J*. 2021 May;38(5):387-393. doi: 10.1136/emered-2020-209607. Epub 2021 Feb 19. PMID: 33608393; PMCID: PMC8077214.

OPEN ACCESS JOURNAL

<http://www.ojs.unito.it/index.php/jbp>

ISSN 2532-7925



Periodico per le professioni biomediche a carattere tecnico - scientifico - professionale

Aspetti genetici e biomarcatori nella demenza frontotemporale: stato dell'arte e prospettive future.

Genetic aspects and biomarkers in frontotemporal dementia: state of the art and future prospects.

Daniele Pendenza¹, Enrico Pendenza²

¹ Dipartimento di Scienze Cliniche Applicate e Biotecnologiche, Università degli Studi dell'Aquila - Italy

² Unità Operativa Complessa di Medicina Riabilitativa, Dipartimento di Medicina, Ospedale di Tagliacozzo, ASL Avezzano-Sulmona-L'Aquila - Italy

Contatto autori: Enrico Pendenza – ependenza@asl1abruzzo.it

Come citare / How to Cite:

Pendenza, D., & Pendenza, E. Aspetti genetici e biomarcatori nella demenza frontotemporale: stato dell'arte e prospettive future. *Journal of Biomedical Practitioners*, 9(1).

<https://doi.org/10.13135/2532-7925/12016>

N. 1, Vol. 9 (2025) – 72:108

Submitted: 27 February 2025

Revised: 7 March 2025

Accepted: 30 May 2025

Published: 23 June 2025

Think **green** before you print



Distribuita con Licenza Creative Commons. Attribuzione – Condividi 4.0 Internazionale

RIASSUNTO

INTRODUZIONE

La demenza frontotemporale (FTD) rappresenta la terza demenza più comune dopo quella di Alzheimer e a Corpi di Levy. Colpisce la corteccia dei lobi frontali e temporali, è ad esordio precoce e, secondo l'ultimo criterio, è classificata in variante comportamentale e afasia progressiva primaria, quest'ultima a sua volta diversificata in tre sottotipi: semantica, non fluente e logopenica.

Il 30-50% è di origine familiare con diverse mutazioni genetiche identificate. I meccanismi patologici alla base della FTD sono altamente eterogenei ma le cause più comuni sono le protei-nopatie TDP-43 e le tauopatie. La diagnosi è ancora difficile e si basa su criteri clinici e neuro-radiologici.

Anche se non esiste alcun biomarcatore specifico, sono in corso intensi sforzi per sviluppare un nuovo approccio alla diagnosi e alla valutazione della progressione clinica nella FTD, attraverso un modello multimodale di biomarcatori di fluido (liquido cerebrospinale e plasma/siero), avvalendosi di nuovi dispositivi, Lab-on-Chip, per la rilevazione immunometrica e molecolare di specifici analiti.

OBIETTIVO

Fornire uno stato dell'arte sulla patogenesi della FTD, partendo dai risultati consolidati ed integrandoli con quelli più recenti, alla luce dei criteri diagnostici con particolare riguardo ai biomarcatori su fluidi biologici, attraverso l'uso di dispositivi miniaturizzati.

METODOLOGIA

Sono stati esaminati i progressi nel campo della genetica, valutandoli in relazione sia alle manifestazioni cliniche che ai risultati istopatologici; inoltre sono stati esplorati gli attuali criteri diagnostici con particolare riguardo ai biomarcatori su fluidi biologici.

RISULTATI

Dall'analisi dei dati reperibili in letteratura è emerso che la diagnosi di FTD è difficile, soprattutto nelle fasi iniziali, a causa dell'assenza di segni e sintomi clinici specifici.

In questo contesto, la medicina di laboratorio, attraverso la ricerca di biomarcatori su fluidi biologici anche tramite i dispositivi miniaturizzati Lab-on-Chip, può rivestire un ruolo di notevole importanza nel rilevare e differenziare i disturbi neurodegenerativi.

CONCLUSIONI

I dati reperiti in letteratura confermano che i biomarcatori possono indicare i meccanismi patologici alla base della FTD e, a tal riguardo, sono in corso intensi sforzi per introdurre metodi

analitici ad alta sensibilità, come l'utilizzo multimodale di biomarcatori di fluido, avvalendosi di nuovi dispositivi, i Lab-on-Chip, per la rilevazione immunometrica e molecolare di specifici analiti.

Tali dispositivi miniaturizzati offrono la soluzione per condurre analisi biologiche e biochimiche su più campioni in un'unica piattaforma, comportando una riduzione dei costi, aumento della velocità e della sensibilità, nonché una maggiore accuratezza diagnostica.

Parole chiave: demenza frontotemporale; malattia di Alzheimer; biomarcatori; mutazioni genetiche; dispositivi Lab-on-Chip.

ABSTRACT

INTRODUCTION

Frontotemporal dementia (FTD) is the third most common dementia after Alzheimer's and Lewy body Dementia. It affects the cortex of frontal and temporal lobes, has an early onset, and according to the latest criteria is classified into behavioral variant and primary progressive aphasia, the latter further sub divided into three in turn diversified into three: semantic, non-fluent and logopenic.

30-50% of cases are familial, with several genetic mutations identified. The pathological mechanisms underlying FTD are highly heterogeneous, but the most common causes are TDP-43 proteinopathies and tauopathies.

Diagnosis remains challenging and is based on clinical and neuroradiological criteria.

Although no specific biomarker has yet been identified intensive efforts are underway to develop a new diagnostic and clinical progression assessment approaches for FTD through a multimodal model of fluid biomarkers (cerebrospinal fluid and plasma/serum), using new devices, Lab-on-Chip, for the immunometric and molecular detection of specific analytes.

OBJECTIVE

To provide a state of the art to provide a state-of-the-art overview of FTD pathogenesis by integrating established findings with the most recent data, in the light of the diagnostic criteria with particular focus on biomarkers on biological fluids through the use of miniaturized devices.

METHODOLOGY

Advances in genetics were reviewed and evaluated in relation to them, in relation to both clinical manifestations and histopathological findings; in addition, current diagnostic criteria have been explored with particular attention in biomarkers in biological fluids.

RESULTS

The analysis of the data available in the literature shows that the diagnosis of FTD is difficult, especially in the early stages, due to the absence of specific clinical signs and symptoms.

In this context, laboratory medicine, through the search for biomarkers in biological fluids, also using miniaturized Lab-on-Chip can be of considerable importance in detecting and differentiating neurodegenerative disorders.

CONCLUSIONS

The data found in the literature confirm that biomarkers can indicate the pathological mechanisms underlying FTD and, in this regard, intense efforts are underway to introduce high-sensitivity analytical methods such as the multimodal use of fluid biomarkers, making use of new devices, Lab-on-Chip for the immunometric and molecular detection of specific analytes.

These miniaturized devices offer a solution for conducting biological and biochemical analyses on multiple samples in a single platform, resulting in reduced costs, increased speed and sensitivity, and improved diagnostic accuracy.

Keywords: frontotemporal dementia; Alzheimer's disease; biomarkers; genetic mutations; Lab-on-Chip Devices.

INTRODUZIONE

La degenerazione lobare frontotemporale (FTLD) si riferisce all'insieme di cambiamenti neuropatologici che avvengono nella corteccia cerebrale dei lobi frontali e temporali, responsabili di alcune sindromi neurologiche (e non di tutte le principali), che presentano ampie sovrapposizioni, tanto da avere un continuum sintomatologico fra le diverse presentazioni cliniche.

Queste possono includere la demenza frontotemporale (FTD), una malattia neurodegenerativa progressiva che si manifesta principalmente con alterazioni del comportamento, del linguaggio o delle funzioni esecutive e che comprende la variante comportamentale (bvFTD) e l'afasia primaria progressiva (PPA) con i suoi tre sottotipi: a variante semantica (svPPA), non fluente (nfvPPA), logopenica (lvPPA).

Inoltre viene riconosciuta la FTD associata a malattia dei motoneuroni (FTD-MND). I disturbi correlati alla FTD possono includere anche due malattie neurodegenerative associate alla deposizione di tau: la sindrome cortico-basale (CBS) e la paralisi sopranucleare progressiva (PSP), che possono mostrare, nel loro decorso clinico, segni di disfunzione del lobo frontale [1].

Nel campo della FTD sono stati fatti molti progressi da quando, nel 1892, il neurologo ceco Arnold Pick descrisse il primo paziente con progressivo deficit del linguaggio e atrofia del lobo temporale sinistro. Da quel momento, e dalla successiva identificazione di inclusioni intraneuronali note come "corpi di Pick", ci volle quasi un secolo perché i primi criteri diagnostici per le

varianti linguistiche di questo tipo di demenza venissero postulati da Mesulam et al. [2] e per identificare le prime tre manifestazioni cliniche classiche della condizione [3].

I criteri diagnostici in uso oggi sono stati ulteriormente rivisti negli anni 2000.

Anche se ha una componente genetica/ereditaria più rilevante rispetto ad altre demenze compresa la malattia di Alzheimer (AD), la FTD rappresenta per lo più una patologia acquisita che colpisce generalmente gli individui adulti a partire dai 50 anni; è la terza causa più frequente di demenza neurodegenerativa ad esordio precoce, e per questa ragione, viene inclusa nel gruppo delle demenze "presenili", di cui rappresenta circa il 10% dei casi.

Come per le altre forme di demenza, quella frontotemporale non presenta un'alterazione della coscienza o la perdita dell'attenzione, fattori che la differenziano da una generica sindrome confusionale, molto frequente nella popolazione anziana.

A differenza delle altre demenze, come quella di Alzheimer, la forma frontotemporale presenta sin dall'esordio la comparsa di "stranezze" comportamentali molto particolari, oltre ad un disturbo del linguaggio piuttosto caratteristico. Solo in seguito, col progredire della malattia, si manifestano disturbi della memoria e deficit cognitivi e motori.

La demenza frontotemporale è una demenza di tipo irreversibile e manifesta sintomi che tendono a peggiorare nel corso del tempo. Inoltre, esiste una scarsa consapevolezza della malattia da parte del paziente che gli impedisce di riconoscere i cambiamenti comportamentali ed esecutivi cui va incontro, con notevole peggioramento dello stato clinico.

Col passare degli anni, la patologia è responsabile di una grave compromissione della qualità di vita del paziente e di un inevitabile declino cognitivo, sino a causare una completa perdita dell'autonomia e la totale dipendenza da altre persone in gran parte delle attività quotidiane. La prognosi della malattia è purtroppo infausta a lungo termine, con una media di sopravvivenza dalla diagnosi di circa 8-10 anni.

EPIDEMIOLOGIA

Fino a circa un decennio fa, la diagnosi di demenza frontotemporale (FTD) risultava significativamente sottostimata, fino a quando non sono stati intrapresi sforzi volti a una migliore caratterizzazione dei fenotipi clinici e all'identificazione di biomarcatori in grado di escludere la malattia di Alzheimer (AD).

Tali sviluppi hanno contribuito a un incremento dell'incidenza riportata della FTD, come evidenziato in un recente studio di coorte retrospettivo condotto da Logroscino et al.[4].

Frontotemporal Dementia Incidence European Research Study (FRONTIERS), finalizzato a valutare l'incidenza di FTLD nei paesi europei, ha infatti rilevato un tasso di incidenza annuale stimato di 2,36 casi ogni 100.000 persone all'anno che, sebbene ancora raro, è più alto di quanto precedentemente riconosciuto. La demenza frontotemporale (FTD), con il suo 10% di

incidenza, rappresenta la terza forma di demenza neurodegenerativa ma è la prima per frequenza tra quelle ad esordio precoce [5-6-7].

Viene in genere diagnosticata intorno alla quinta decade, con un'età media di insorgenza di 56 anni. Tuttavia, sono stati segnalati casi nella seconda decade, con circa il 13% degli individui che la sviluppano prima dei 50 anni.

Spesso, nei soggetti più giovani, la FTD può essere diagnosticata in modo errato a causa della possibile somiglianza con alcune patologie psichiatriche come la schizofrenia, il disturbo bipolare affettivo e la depressione maggiore [8].

È stata segnalata una predominanza nella popolazione maschile per la bvFTD e la svPPA. Al contrario, la nvPPA sembra prevalere nel sesso femminile mentre la bvFTD, con il suo 70%, sembra essere il tipo più comune di FTD [9].

Dal punto di vista prognostico i pazienti sembrerebbero avere un'aspettativa di vita ridotta e una progressione più rapida del declino cognitivo rispetto a quelli affetti da AD. L'aspettativa di vita sembra inoltre essere strettamente correlata al sottotipo clinico e può variare da circa 3 anni per i pazienti con FTD-MND a più di 12 anni per i pazienti con svPPA [10].

Studi clinici e di popolazione hanno dimostrato che la FTD è **(Tabella 1)**:

- **Familiare:** nel 30-50% dei casi e, una parte di questi soggetti (15-20%), presenta una causa genetica con varianti ereditate secondo una modalità autosomica dominante. Varianti in più di una dozzina di geni possono causare FTD; tuttavia, i geni più comuni sono C9orf72, GRN, MAPT.
- **Sporadica:** in circa il 60% dei casi, la cui causa non è stata ancora completamente chiarita.

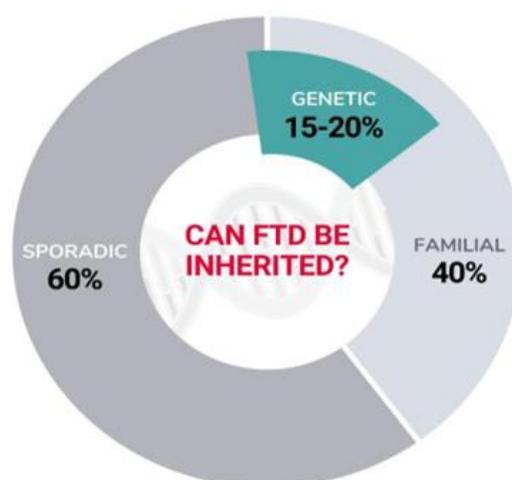


Tabella 1: Suddivisione della FTD (tratto da: FTD Genetics-sito web AFTD The Association for Frontotemporal Degeneration).

Pertanto, sono state identificate numerose mutazioni genetiche responsabili, tra cui:

- cromosoma 9 open reading frame 72 (C9orf72), in cui la psicosi alla presentazione non è rara e che è principalmente associata a sclerosi laterale amiotrofica (SLA), bvFTD e FTD-MND;
- proteina tau associata ai microtubuli (MAPT), associata a parkinsonismo familiare con FTD;
- proteina 1 contenente valosina (VCP1), un disturbo familiare caratterizzato da miopia a corpi inclusi con malattia ossea osteolitica e FTD;
- proteina 2B modificatrice della cromatina (CHMP2B);
- progranulina (GRN), fortemente associata a bvFTD e nfvPPA

Inoltre, la svPPA è l'unica che mostra meno comunemente una modalità di trasmissione genetica [10-11].

Per quanto riguarda i **fattori di rischio non genetici** per lo sviluppo della FTD, sono state avanzate diverse ipotesi.

Attualmente si ritiene che un ruolo importante possa essere svolto dalla neuroinfiammazione; a questo proposito, sono stati condotti studi che mettono in relazione i livelli ematici del fattore di necrosi tumorale (TNF) con la neurodegenerazione associata alla FTD. Sembrerebbe, inoltre, che i disturbi autoimmuni, compresi quelli a carico della tiroide, siano presenti con una frequenza doppia nei soggetti con svPPA rispetto alla popolazione generale [8].

Altre ipotesi riguardanti l'influenza ambientale, includono un trauma cranico o una precedente diagnosi di disturbi specifici dell'apprendimento, in particolare nei soggetti con svPPA con dominanza dell'emisfero destro [12].

CLASSIFICAZIONE E ASPETTI CLINICI DELLA FTLD

La degenerazione lobare frontotemporale (FTLD) comprende un gruppo di disturbi degenerativi progressivi caratterizzati da un graduale cambiamento comportamentale, disfunzione esecutiva e difficoltà linguistiche [13].

Le manifestazioni cliniche sono eterogenee, con pazienti che mostrano miscele variabili di disinibizione, demenza, PSP (paralisi sopranucleare progressiva), CBS (sindrome cortico-basale) e malattia del motoneurone [14]. Tali malattie riflettono la degenerazione delle regioni frontale e temporale anteriore, dei gangli della base e dei motoneuroni che costituiscono lo "*spettro clinico frontotemporale*".

Gli attuali criteri diagnostici si basano su una distinzione tripartita:

1. Sindromi comportamentali [15-16];

2. Sindromi afasiche [17];
3. Sindromi cognitivo-motorie [18-19].

1) SINDROMI COMPORAMENTALI:

Demenza frontotemporale variante comportamentale (bvFTD)

È la forma più comune tra le sindromi cliniche della FTD rappresentando circa il 70% di tutti i casi e con un'età media di esordio attorno alla fine della quinta decade.

La bvFTD si presenta con cambiamenti precoci nel comportamento, nella personalità, nelle emozioni e nel controllo esecutivo.

Il quadro clinico può tipicamente mostrare la presenza di sei elementi cardine, di cui almeno tre sono necessari per la diagnosi clinica: disinibizione, apatia, perdita di empatia, alterazioni del comportamento alimentare, atteggiamento stereotipato e funzioni esecutive compromesse [20].

Molti di questi sintomi iniziali sono facilmente scambiati per disturbi psichiatrici rendendo i pazienti con bvFTD ad alto rischio di diagnosi errata [21].

I test cognitivi rivelano in genere una memoria relativamente preservata, ma una compromissione precoce delle funzioni esecutive [13-22]. La bvFTD è stata associata ad atrofia delle regioni frontali, orbito-frontali, insulari e della corteccia cingolata anteriore sinistra [23].

2) SINDROMI AFASICHE

Afasia progressiva primaria (PPA)

La PPA è un disturbo del linguaggio che comporta cambiamenti nella capacità di parlare, leggere, scrivere e comprendere ciò che viene detto dagli altri [24]. È associata ad atrofia precoce del lobo temporale o lesioni cerebrali attorno alla scissura laterale.

Attualmente i biomarcatori del liquido cerebrospinale (CSF) presentano una capacità limitata nell'identificare in modo affidabile la PPA, probabilmente a causa dell'eterogeneità patologica.

Un'indicazione di livelli inferiori di A-beta-40 o del rapporto inferiore tra T-tau e

A-beta-42 nella FTD, potrebbe essere utile per distinguere questi pazienti da quelli con malattia di Alzheimer (AD) e dai soggetti di controllo [25-26].

Nel 2011, sono stati adottati criteri per la classificazione della PPA in **tre sottotipi clinici** [17]:

- a) variante non fluente/agrammatica (nfvPPA);
- b) variante semantica (svPPA);
- c) variante logopenica (lvPPA).

Questa proposta ha rappresentato un importante passo avanti nella standardizzazione della terminologia e della classificazione di questa sindrome.

Le raccomandazioni diagnostiche prevedono due passaggi.

In primo luogo, il paziente deve soddisfare lo standard di base della PPA, ovvero una presentazione iniziale caratterizzata da un significativo deficit del linguaggio, accompagnato da una relativa conservazione delle altre funzioni cognitive e della capacità di svolgere le attività quotidiane.

In secondo luogo, è necessario valutare i principali domini linguistici, tra cui:

la produzione verbale, la ripetizione, la comprensione delle parole e della sintassi, la denominazione, la conoscenza semantica e le caratteristiche di lettura e scrittura.

a) Variante semantica dell'afasia primaria progressiva (svPPA)

La variante semantica (svPPA) è presente nel 20-25% dei pazienti con FTLD, è caratterizzata da un'età media di esordio intorno ai sessanta anni e da una progressione più lenta rispetto alla bvFTD [24]. Questa variante presenta una compromissione significativa nella denominazione e nella comprensione delle parole significativamente compromesse, mentre la produzione del linguaggio è risparmiata [17-27].

La localizzazione del processo patologico è simmetrica rispetto alla variante semantica comportamentale descritta sopra, ed è inizialmente limitata alla porzione antero-inferiore e polare del lobo temporale sinistro. Si osserva un'estensione al lobo temporale contro laterale e alla corteccia orbito-frontale, con progressiva comparsa dei disturbi del comportamento. Il processo patologico responsabile è nella maggior parte dei casi dovuto a proteinopatia TDP-43 tipo C.

b) Afasia progressiva primaria non fluente/agrammatica (nfvPPA)

La nfvPPA nota anche come PNFA rappresenta circa il 25% dei casi di FTLD ed è la seconda presentazione più frequente. È caratterizzata da errori grammaticali che creano agrammatismo e/o linguaggio laborioso ma comprensione linguistica relativamente preservata. In una parte di pazienti si osserva invece un'aprassia dell'eloquio progressiva, sino al mutismo [28].

L'aprassia del linguaggio (AOS) o aprassia orofacciale accompagna frequentemente l'afasia [29] La sintomatologia clinica riflette il coinvolgimento delle porzioni anteriori delle aree del linguaggio nell'emisfero dominante, inizialmente localizzate nella porzione opercolare superiore del giro frontale inferiore sinistro e nell'area motoria supplementare sinistra.

In seguito può interessare le regioni prefrontali-parietali inferiori e temporali dello stesso emisfero. La maggior parte dei casi è associata a taupatia con le caratteristiche della degenerazione cortico-basale (CBD) o della paralisi soprannucleare progressiva (PSP).

c) Afasia progressiva logopenica (lvPPA)

lvPPA o afasia progressiva logopenica è caratterizzata da una difficoltà nel trovare le parole e nella ripetizione. Questa variante mostra una compromissione della capacità di ripetere frasi o enunciati, del linguaggio spontaneo e dell'accesso al lessico nella denominazione [30].

A differenza di altri sottotipi di FTD, generalmente non produce cambiamenti nel comportamento o nella personalità fino a stadi avanzati della malattia. La maggior parte delle persone con afasia progressiva mantiene la capacità di prendersi cura di sé, di coltivare interessi esterni e, in alcuni casi, di rimanere impiegata per alcuni anni dopo l'insorgenza del disturbo.

L'ipotesi più ampiamente accreditata alla base delle implicazioni cliniche della lvPPA sembrerebbe essere un deficit nella memoria a breve termine uditivo-fonologica, che contribuirebbe alla maggior parte dei disturbi verbali, poiché il richiamo verbale immediato è un elemento cruciale nella ripetizione di frasi e nella comprensione di frasi più lunghe e complesse [31-32]. lvPPA è nella maggior parte dei casi associata a una diagnosi neuropatologica di malattia di Alzheimer [33]. La localizzazione tipica riguarda la porzione posteriore del giro temporale superiore e medio e il lobulo parietale inferiore di sinistra, regioni neocorticali tipicamente compromesse dalla AD.

3) SINDROMI COGNITIVO-MOTORIE

La FTLD si sovrappone ad altre sindromi cliniche; infatti, nel suo spettro rientrano anche altri disturbi, tra cui: FTD-MND (malattia del motoneurone), descritta nel 40% dei pazienti, PSP (paralisi sopranucleare progressiva), CBS (sindrome cortico-basale), FTD con parkinsonismo.

I nuclei sottocorticali e i sistemi motori sono coinvolti in queste varianti. È stata riscontrata la comune comorbidità della sclerosi laterale amiotrofica (SLA) con anomalie comportamentali, compromissione cognitiva o demenza [34-35].

La FTLD può precedere, seguire o coincidere con l'insorgenza di sintomi motori.

PSP e CBS sono due comuni sindromi parkinsoniane atipiche che presentano disturbi cognitivi e comportamentali sovrapponibili alla FTD.

I sintomi del sistema extrapiramidale includono bradicinesia, postura anomala, rigidità, mentre il tremore è raro. Il coinvolgimento del sistema motorio si manifesta come atrofia muscolare.

Il quadro clinico assomiglia alla bvFTD, mentre i deficit cognitivi includono disfunzione della memoria anterograda in una fase iniziale, seguita da un progressivo deterioramento della funzione visuospatiale, l'orientamento e la memoria globale.

I segni motori includono tipicamente la bradicinesia simmetrica senza tremore a riposo, associata a rigidità assiale e instabilità posturale.

Caratteristica clinica fondamentale	Compromissione funzioni esecutive	DISPRASSIA			Sintomi extrapiramidali + compromissione funzioni esecutive	Discinesia + compromissione funzioni esecutive	
Sindrome clinica	Demenza fronto-temporale: variante comportamentale (bvFTD)	Afasia progressiva primaria (PPA)			Degenerazione corticobasale (CBD)	Paralisi soprannucleare progressiva (PSP)	FTD-MND/SLA
		Variante non fluente/agrammatica (nfvPPA)	Variante semantica (svPPA)	Variante logopenica/fonologica (lvPPA)			
Parti interessate del cervello	Lobo prefrontale e lobo temporale	Lobo frontale posteriore sinistro, insula	Parte anteriore/ventrale lobo temporale	Posteriore superiore sinistro lobo temporale e parietale mediale	Lobo frontale e temporale, gangli della base	Gangli della base e tronco encefalico	Corteccia e motoneurone
Biochimica e neuro-patologia	FTLD-TAU FTLD-TDP43	FTLDTau FTLDTDP43, simile a AD.	La maggior parte appartiene a FTLD-TDP43, simile a AD	Patologico simile a AD comune; FTLD-TDP43	FTLD-TAU	FTLD-Tau	FTLD-TDP43, FTLD-FUS
Causa e geni associati	C9ORF72 PGRN, MAPT VCP, CHMP2B	PGRN C9ORF2 MAPT, VCP, CHMP2B	C9ORF72 PGRN MAPT VCP, CHMP2B	PGRN	PGRN, MAPT C9ORF72, VCP, CHMP2B	MAPT, PGRN C9ORF72 VCP, CHMP2B	C9ORF2 FUS VCP

Tabella 2: i fenotipi clinici, lo spettro patologico molecolare e genetico nella FTLD.

NEUROPATOLOGIA

Nonostante la considerevole eterogeneità clinica, le sindromi FTD si presentano solitamente con una degenerazione-atrofia che colpisce principalmente i lobi frontali e/o temporali [36] (*Figura 1*), associata ad alterazioni microscopiche, quali perdita neuronale, alterazioni sinaptiche, microvacuolazioni e gliosi [37].

In particolare, tali modificazioni patologiche non sono esclusive della FTD. Alterazioni simili possono infatti essere osservate anche in altre patologie neurodegenerative, come la malattia di Alzheimer [38].

Il meccanismo patogenetico della FTD, analogamente ad altre malattie neurodegenerative, è caratterizzato da un errato ripiegamento delle proteine che porta alla formazione d'inclusioni tossiche extracellulari o intracellulari nelle cellule neuronali e gliali [36] (*Figura 2*).

Si ritiene che questo processo neurodegenerativo origini in regioni cerebrali specifiche e si diffonda lungo le reti neurali secondo un meccanismo cellula-a-cellula simile a quello dei prioni. Diversi fattori genetici, tra cui l'acquisizione tossica di funzione, contribuiscono all'alterazione

della proteostasi, alimentando circoli viziosi che portano alla disregolazione di componenti cellulari fondamentali (lisosomi, mitocondri e reticolo endoplasmatico) o processi (traffico autofagolisomiale, omeostasi dell'RNA, segnalazione reticolo endoplasmatico-mitocondriale e trasporto assonale). Queste alterazioni determinano l'accumulo di proteine mal ripiegate, rendendo le cellule vulnerabili agli insulti e conducendo infine alla morte cellulare [39-40-41-42-43-44].

Sulla base degli aspetti molecolari delle **inclusioni proteiche** nei neuroni e nelle cellule gliali, la neuropatologia FTD può essere divisa in tre principali categorie [45-46]:

1. FTD-TDP43 (circa il 50% dei casi),
2. FTD- tau (circa il 40%)
3. FTD-FET (circa il 10% è composta da tre proteine):
 - a. FUS (fusa nel sarcoma);
 - b. EWSR1 (regione breakpoint del sarcoma di Ewing);
 - c. TAF15 (fattore associato alla proteina legante TATA-box 15)

In particolare, nelle diverse varianti FTD:

- *bvFTD*: è per lo più associata a FTLD-TDP43 ma alcuni casi sono anche correlati a FTLD-tau. La maggior parte dei casi deriva da mutazioni dei geni MAPT, GRN, C9orf72. L'atrofia colpisce principalmente la corteccia cingolata anteriore, l'insula anteriore, lo striato, l'amigdala, l'ipotalamo e il talamo [47].
- *svPPA* nella maggior parte dei casi mostra inclusioni di TDP-43 di tipo C, caratterizzate da lunghi neuriti distrofici [48] ma sono stati evidenziati altri aggregati proteici, tra cui tau e sinucleina [49]. È caratterizzata da marcata atrofia del lobo temporale anteriore sinistro e negli stadi tardivi nella corteccia cingolata, talamo e ippocampo.
- *nfvPPA*: solitamente associata a patologia tau. Sono coinvolte le aree del lobo frontale inferiore sede del circuito del linguaggio.
- *lvPPA*: molti pazienti hanno spesso patologia di Alzheimer sottostante [50]. La localizzazione tipica riguarda la porzione posteriore del giro temporale superiore e medio (tipiche anche dell'AD).
- *Sindrome cortico-basale (CBS) e paralisi sopranucleare progressiva (PSP)*: entrambe solitamente associate a patologia tau e con interessamento corticale asimmetrico.
- *Malattia del motoneurone*: la neuropatologia è di solito rappresentata da una protei-nopatia TDP-43 e appartiene allo spettro frontotemporale [51].

La neuropatologia associata a mutazioni specifiche è mostrata nella **Tabella2**.

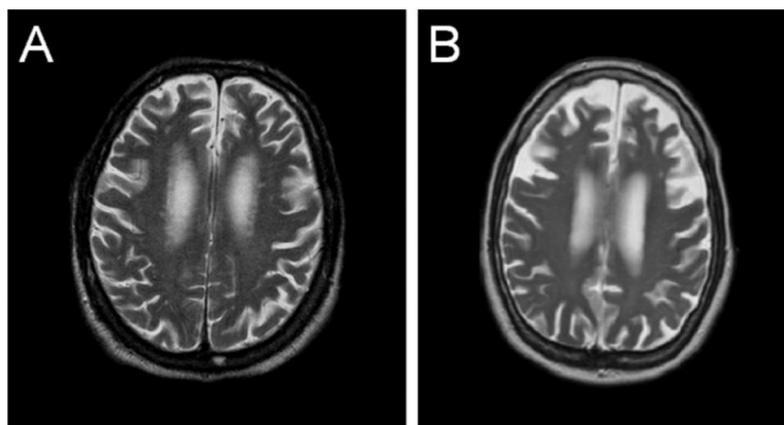


Figura 1 [52]: Patologia della degenerazione lobare frontotemporale (FTLD). Confronto dei risultati della risonanza magnetica per immagini di AD e FTD. L'atrofia corticale è diffusa nel paziente con AD, mentre nel paziente con FTD è localizzata nei lobi frontali e temporali.

Da: Rogers Brian S. & Lipka Carol F. <https://doi.org/10.1177/1533317512444000>

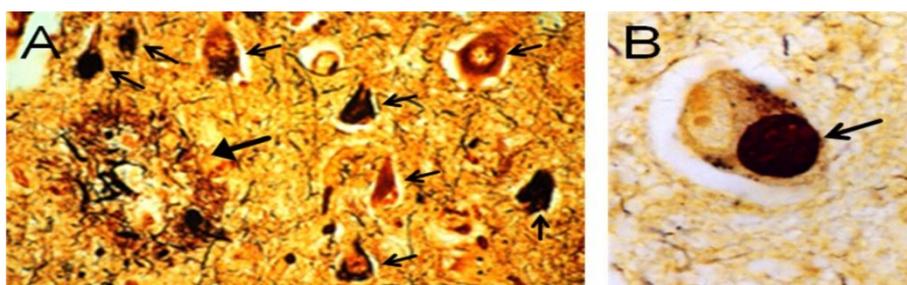


Figura 2 [52]. Risultati istologici nelle cause genetiche della demenza precoce. (A) campione cerebrale di paziente con malattia di Alzheimer: sono visibili una placca (freccia grande) e molteplici grovigli neurofibrillari (freccie più piccole). (B) vista del campione cerebrale di paziente con demenza frontotemporale: forma tau-positiva di FTD, mostra inclusioni tau iperfosforilate citoplasmatiche all'interno dei neuroni (corpi di Pick).

Da: Rogers Brian S. & Lipka Carol F. <https://doi.org/10.1177/1533317512444000>

ASPETTI GENETICI

La demenza frontotemporale (FTD) presenta una componente genetica/ereditaria complessivamente più marcata rispetto a quella di altre forme [53]. Negli ultimi venti anni sono stati scoperti numerosi geni le cui mutazioni sono alla base dello sviluppo delle sue varianti [54]. Il primo gene identificato è stato scoperto nel 1998, quando è stato dimostrato che le mutazioni nella proteina tau, associata ai microtubuli (MAPT), causano la FTD familiare con parkinsonismo legata al cromosoma 17q21 (FTDP-17). Nel 2004 è stato identificato il gene che codifica per la

proteina contenente valosina (VCP), situato sul cromosoma 9p13.3 associato a forme di FTLD in combinazione con miopatia da corpi inclusi e malattia di Paget.

Nel 2005, le mutazioni del gene della proteina corporea multivescicolare carica 2B (CHMP2B), nota anche come proteina modificatrice della cromatina 2B, situata sul cromosoma 3p11.2, sono state scoperte in una grande coorte danese con FTLD familiare.

Nel 2006, sono state individuate mutazioni del gene GRN (progranulina), che spiegano il legame genetico con lo stesso cromosoma. Subito dopo, la proteina legante il DNA a risposta transattiva 43 (TDP-43) è stata identificata come la principale componente delle inclusioni neuronali tau-negative osservate sia nei portatori di mutazione GRN sia nella FTD sporadica.

Nel 2011, le espansioni di ripetizione dell'esanucleotide nel gene del cromosoma 9 open reading frame 72 (C9orf72), identificato come la causa genetica più comune, sono state collegate a FTD e malattia del motoneurone (MND).

Nel corso di pochi decenni sono stati identificati diversi geni rari e proteinopatie, e consorzi internazionali hanno facilitato enormi progressi nella rivelazione delle caratteristiche molecolari di FTD. Negli ultimi anni, la misurazione dei biomarcatori nel liquido cerebrospinale e nel sangue ha suscitato grande interesse, producendo risultati promettenti. Tra i più rilevanti si annoverano: una maggiore enfasi sulla catena leggera dei neurofilamenti (NfL), TDP-43, tau plasmatica, tau fosforilata (p-tau), proteina acida fibrillare gliale (GFAP) e progranulina.

Queste scoperte stanno avendo un impatto crescente sulla pratica clinica.

Gruppi di lavoro e reti internazionali come GENFI (in Europa) e ALLFTD (America settentrionale) hanno creato grandi coorti per studiare le caratteristiche trasversali e longitudinali della FTD sporadica e genetica, promuovendo gli sforzi di biomarcatori e sperimentazioni per la FTD. Attualmente sono attivi più di 250 studi clinici volti a curare questo disturbo devastante.

La FTD rappresenta un gruppo altamente ereditabile di malattie neurodegenerative, caratterizzato da una vasta eterogeneità genetica. Nel complesso, circa il 40% dei pazienti presenta una storia familiare positiva per demenza, disturbi psichiatrici o sintomi motori, e circa il 10% mostra un modello di ereditarietà autosomica dominante. Tuttavia, l'entità dell'ereditarietà varia tra i diversi fenotipi clinici, con bvFTD (48%) e FTD-ALS (10-40%) che mostrano una storia familiare più forte rispetto a PPA (12%) e svPPA che hanno meno probabilità di avere un'ereditarietà.

Attualmente le mutazioni autosomiche dominanti in MAPT, GRN e C9orf72 rappresentano la maggior parte delle FTD geneticamente determinate (circa il 30%), con l'espansione delle ripetizioni di grandi esanucleotidi (GGGGCC) nel primo introne di C9orf72 che costituisce la causa più comune in tutto il mondo. Recenti evidenze hanno inoltre identificato la chinasi 1 legante il TANK (TBK1) come probabilmente la quarta causa genetica più comune [55].

Le mutazioni autosomiche dominanti in numerosi altri geni rappresentano complessivamente meno del 5% di tutti i casi di FTD.

Sono stati inoltre identificati diversi fattori di rischio genetici (*Tabella 2*).

In alcuni casi isolati è stato osservato un modello di trasmissione autosomica recessiva. Diversi studi di coorte hanno dimostrato variabilità nella distribuzione dei geni coinvolti [56-57-58].

Ciascun gene è associato a una specifica forma molecolare di FTD o più precisamente, a una determinata entità neuropatologica di FTLD (degenerazione lobare fronto-temporale) (*Tabella 3*):

- Con patologia TDP43 (FTLD-TDP);
- Con patologia TAU (FTLD-tau)
- Con patologia concernente il sistema ubiquitina-proteasoma (FTLD-UPS).

I tre geni principali sono: C9ORF72, GRN, MAPT.

1) C9ORF72 codifica per una proteina coinvolta nel traffico endosomiale e l'autofagia. L'alterazione genetica patogena consiste nella espansione di un tratto ripetuto di sei nucleotidi (GGGGCC) che determina più frequentemente la forma clinica di bvFTD e più raramente la ALS o comorbidità FTD-ALS. Tali pazienti mostrano una elevata frequenza di psicosi, deliri e allucinazioni oltre a disfunzione della memoria episodica [59-60].

La neuroimmagine si presenta come atrofia simmetrica del lobo frontale e temporale; possono anche comparire atrofia parietale, occipitale e cerebellare. L'espansione di C9ORF72 rappresenta la causa genetica più frequente di FTD a livello globale [61].

2) GRN codifica per la glicoproteina progranulina, espressa nel sistema nervoso centrale (SNC) dai neuroni e dalla microglia, che dopo la scissione mediata dalle proteasi nei lisosomi produce proteine più piccole chiamate granuline.

La progranulina e le granuline agiscono come fattori di crescita che regolano il ciclo cellulare e la motilità attraverso le vie di segnalazione della proteina chinasi, attivata dal mitogeno (MAPK), e della trasformazione del ceppo Ak (Akt). Sono implicate in diversi processi biologici tra cui: l'angiogenesi, la guarigione delle ferite, l'infiammazione, la funzione lisosomiale, lo sviluppo del cervello e il funzionamento delle sinapsi [62]. Le mutazioni GRN causano la malattia tramite aploinsufficienza e portano a FTD con patologia TDP-43 [63]. La disfunzione lisosomiale è cruciale nella patologia GRN-FTD, come dimostrato in modelli cellulari, animali e in pazienti con mutazioni GRN eterozigoti.

Le granuline, prodotte dalle proteasi lisosomiali, possono a loro volta regolare l'attività di diversi enzimi lisosomiali, contribuendo a mantenere la funzione lisosomiale.

La carenza di progranulina, anche mediante alterazioni nel catabolismo dei gangliosidi, compromette l'omeostasi lisosomiale, incluso il traffico lisosomiale, portando alla neurodegenerazione [64].

Inoltre, data la sua azione mitogenica e neurotrofica e il suo ruolo nella regolazione della risposta infiammatoria, la perdita di progranulina è stata associata a [65]:

- ✓ Eccessiva potatura sinaptica complemento-dipendente;
- ✓ Iperattivazione della microglia dopo danno neuronale;
- ✓ Alterata espressione di citochine nel siero e nel liquido cerebrospinale (CSF).

Dal punto di vista clinico, le mutazioni GRN mostrano penetranza incompleta e sono associate a una vasta eterogeneità fenotipica e a diverse età di esordio.

Le diagnosi cliniche più comuni sono bvFTD e nfvPPA. Anche la CBS è frequente mentre i sintomi della MND sono rari. Tale forma costituisce la prima causa genetica di FTD in Italia [61].

3) MAPT situato nel cromosoma 17q21.31, codifica per la proteina tau associata ai microtubuli che coassembla con la tubulina per formare microtubuli, particolarmente abbondanti negli assoni. La proteina è coinvolta nella stabilizzazione e nell'assemblaggio dei microtubuli (dinamica cito-scheletrica), nel trasporto assonale e regola l'attività neuronale, la neurogenesi, il trasporto del ferro e la depressione sinaptica a lungo termine [66]. È presente anche nei dendriti, dove la sua funzione non è ancora del tutto chiara, e nel nucleo, dove potrebbe contribuire al mantenimento del DNA genomico.

Il gene MAPT è composto da sedici esoni che, attraverso splicing alternativo dell'mRNA, producono sei isoforme diverse della tau.

Queste isoforme contengono tre o quattro domini ripetuti carbossi-terminali (3R o 4R) associati a distinte tauopatie.

Il termine "tauopatie" descrive una gamma di malattie neurodegenerative clinicamente distinte, caratterizzate dalla presenza di aggregati iperfosforilati e insolubili di tau all'interno dei neuroni e delle cellule gliali.

Le mutazioni MAPT causano neurotossicità attraverso tre meccanismi principali:

- a) perdita di funzione della tau, che di solito è stata attribuita all'aggregazione e/o all'iperfosforilazione, che porta al disassemblaggio dei microtubuli e al deficit del trasporto assonale;
- b) guadagno neurotossico della funzione tau, attraverso la formazione di aggregati proteici che interferiscono spazialmente con il trasporto assonale, causano disfunzione mitocondriale, alterazioni del funzionamento lisosomiale e compromissione delle vie autofagiche; inoltre, è stato proposto che gli aggregati di tau, il tau monomero, iperfosforilato o mutante abbiano azioni tossiche dirette [67].
- c) errata localizzazione del tau nelle spine post-sinaptiche, mediata da iperfosforilazione, dalle mutazioni e dalla sovraespressione del tau, che porta a disfunzione sinaptica [68].

La presentazione clinica dei pazienti portatori di varianti patogene MAPT è eterogenea anche all'interno della stessa famiglia: bvFTD, nvfPPA, PSP e CBS sono tutte descritte, mentre i sintomi della MND sono rari [60-69].

Esistono poi alcuni geni minori anch'essi con eredità autosomica dominante:

- a) **VCP** causa una particolare forma di FTD associata a miopatia con corpi inclusi e malattia di Paget [70];
- b) **CHMP2B** (codificante per una proteina che regola il sistema ubiquitina-proteasoma UBS) causa una forma genetica di FTD diffusa in Danimarca [71];
- c) **SQSTM1** (codificante per la proteina p62) comporta una causa rara di FTD e/o ALS [72];
- d) **TBK1** (codificante per una proteina nella risposta immunitaria innata);
- e) **TARDBP**, gene della proteina TDP-43, implicata nel metabolismo di RNA e DNA, costituisce la principale componente delle inclusioni intracitoplasmatiche neuronali nella FTLD-TDP e ALS;
- f) **UBQLN2**, che codifica per ubiquilina-2, regolatrice della funzione del proteasoma, associata alla comorbilità FTD-ALS [73].

GENE	Funzione proteina	Ereditarietà e frequenza	Neuro-patologia	Fenotipo	NOTE
C9ORF72	Traffico endosomiale, autofagia	AD/ 10%	TDP-43 (tipoB,A)	FTD, ALS, FTD-ALS	Forma più frequente a livello globale
GRN	Angiogenesi, infiammazione, sviluppo cerebrale	AD/10%	TDP-43 (tipoA)	FTD	Forma più frequente in Italia
MAPT	Stabilizzazione microtubuli, neurogenesi	AD/10%	TAU	FTD+ parkinsonismo	
VCP	Proteostasi, autofagia, biogenesi organelli	AD/ <1%	TDP-43 (tipoD)	TDP	Gene associato a miopatia corpi inclusi, m. Paget, FTD
CHMP2B	Traffico endosomiale	AD/ <1%	UPS	FTD, ALS, FTD-MND	Forma diffusa in Danimarca
SQSTM1	Apoptosi, regola trascrizione	AD/ <1%	TDP-43(proteina p62)	FTD e/oALS	Causa rara
TBK1	Autofagia, immunità innata	AD/ 5%	TDP-43 (tipoA-B)	FTD, ALS, FTD/MND	Causa rara

TARDBP	Metabolismo RNA/DNA	AD/ 1%	TDP-43	FTD, ALS	Causa rara
UBQLN2	Regola funzione proteasoma	AD/ <1%	Ubiquitina-2	ALS+FTD	Attiva la proteina ATP6v1g1 nel proteasoma

Tabella 3. Principali geni causativi della FTD

APPROCCI DIAGNOSTICI

Una diagnosi precoce e accurata della FTD è cruciale dal punto di vista prognostico, terapeutico e di gestione del paziente, così come lo sono le implicazioni derivanti dalla possibile ereditarietà del disturbo.

I disturbi neurocognitivi, che includono condizioni come il morbo di Alzheimer, la demenza frontotemporale e la demenza a corpi di Lewy, rappresentano una sfida significativa per i sistemi sanitari globali.

La loro diagnosi è, infatti, intrinsecamente complessa a causa delle diverse presentazioni cliniche e dei sintomi sovrapposti associati a queste condizioni.

Allo stesso tempo l'emergere di terapie modificanti il decorso della AD attraverso il loro intervento sui meccanismi fisiopatologici della patologia sin dalle prime fasi, ha evidenziato l'importanza di poter disporre di biomarcatori diagnostici affidabili.

Biomarcatori come le proteine nel liquido cerebrospinale (CSF), l'imaging per la proteina beta-amiloide e la proteina tau iper-fosforilata, e la tomografia emissione di positroni (PET), possono essere molto utili nella diagnosi e nel monitoraggio della malattia. Tuttavia, la loro interpretazione e integrazione nella pratica clinica rendono auspicabile il ricorso a raccomandazioni standardizzate per garantirne la loro utilità ed efficacia.

I criteri diagnostici per la FTD, accettati e utilizzati fino ad oggi, sono criteri clinici e neuroradiologici, sviluppati e rivisti dall'International Behavioural Variant FTD Criteria Consortium (FTDC) nel 2011, che prevedono l'identificazione delle caratteristiche principali del disturbo e consentono una diagnosi di possibile, probabile o certa FTD [15]:

- La diagnosi di possibile FTD si basa esclusivamente sulla sindrome clinica, al fine di identificare i pazienti nelle fasi iniziali del disturbo. Richiede la presenza di almeno tre dei sei sintomi cardinali: disinibizione, apatia/inerzia, perdita di simpatia/empatia, comportamenti perseverativi/compulsivi, iperoralità e un profilo neuropsicologico disesecutivo.
- La diagnosi di probabile FTD si basa su manifestazioni cliniche e, inoltre, su un declino funzionale dimostrabile e su aspetti di neuroimaging che mostrano cambiamenti corticali tipici della FTD. Inoltre, un criterio di esclusione per la diagnosi è la presenza di biomarcatori fortemente suggestivi di AD o altri disturbi neurodegenerativi.

- La diagnosi definitiva è fornita esclusivamente nel caso di pazienti che presentano sindrome clinica FTD e abbiano mutazioni patogenetiche o prove istopatologiche di FTLD.
- Recentemente, esperti di 11 Società e Organizzazioni Scientifiche Europee e una associazione di pazienti (Alzheimer Europe) hanno collaborato per definire un percorso diagnostico basato sul profilo dei sintomi manifestati da ogni singolo paziente, al fine di identificare correttamente e precocemente la patologia AD e distinguerla da altre malattie neurodegenerative, inclusa la FTD [74].

Al cuore di queste raccomandazioni si trova uno *schema diagnostico strutturato, composto di quattro fasi*, ognuna progettata per guidare sistematicamente i clinici attraverso il processo diagnostico.

- La prima fase (definita zero ovvero della 'stadiazione'), prevede un esame clinico e una valutazione completa, al fine di stabilire la funzione cognitiva di base, identificare i potenziali fattori di rischio e categorizzare i pazienti in sindromi cliniche. Questa fase iniziale pone le basi per quelle successive, nelle quali i test dei biomarcatori diventano sempre più importanti.
- La seconda fase (definita delle 'sindromi cliniche'), prevede l'impiego di indagini di primo livello, tra cui le valutazioni neuropsicologiche, l'imaging strutturale e gli esami ematochimici di routine, per raffinare le ipotesi diagnostiche e guidare la successiva selezione dei biomarcatori. In caso di sospetta AD, sono raccomandati come biomarcatori le proteine del CSF e la PET amiloide, mentre in casi di sospetta demenza frontotemporale o altre presentazioni atipiche è raccomandata come biomarcatore la PET cerebrale con 18F-FDG (somministrazione ev. radiofarmaco 18F-FDG = fluorodesossiglucosio).
- La terza e quarta fase si concentrano rispettivamente sul raffinamento e sulla conferma diagnostica. I biomarcatori di secondo livello, tra cui le tecniche avanzate di neuroimaging e i nuovi test del CSF, possono essere impiegati per mettere in evidenza la patologia sottostante e indirizzare le decisioni terapeutiche.

In ultima analisi, l'obiettivo è raggiungere una diagnosi conclusiva basata sui biomarcatori che guidi le strategie di gestione personalizzate, opportunamente adattate alle specifiche esigenze del paziente.

Le raccomandazioni pongono l'accento sull'importanza di personalizzare gli approcci diagnostici in base al profilo di ciascun paziente, considerando fattori come l'età, la presentazione clinica e la progressione della malattia. Per gli individui con sospetto morbo di Alzheimer, l'analisi dei biomarcatori gioca un ruolo centrale nel confermare la presenza della proteina beta-amiloide e della proteina tau, guidando la prognosi e facilitando l'arruolamento in studi clinici.

Al contrario, i pazienti che presentano sindromi cliniche atipiche o una demenza a esordio precoce, come la FTD, possono richiedere indagini aggiuntive, tra cui test genetici o modalità d'imaging specializzate, al fine di identificare precisamente l'eziologia sottostante.

In particolare è stata sottolineata l'importanza dell'impiego della FDG-PET quando si sospetta una FTD come causa del quadro clinico.

In aggiunta alla valutazione clinica e alla RNM cerebrale e strutturale, è necessaria l'evidenza di un pattern tipico e distintivo di ipometabolismo per confermare la diagnosi di FTD e completare la valutazione diagnostica.

Al contrario una FTG-PET normale rende altamente improbabile un disturbo neurodegenerativo sottostante.

BIOMARCATORI di MALATTIA

Un biomarcatore può essere definito come un indicatore affidabile di una condizione patologica. In ambito neurologico, si fa prevalentemente riferimento ai biomarcatori neurochimici, ovvero molecole, soprattutto proteine, i cui livelli possono essere quantificati nei liquidi biologici e risultano alterati in presenza di patologie.

Essi possono avere una funzione diagnostica, differenziando una particolare malattia da altre clinicamente simili, oppure una funzione prognostica, fornendo indicazioni sulla futura sopravvivenza; inoltre rivestono un ruolo importante nella ricerca clinica, poiché possono essere utilizzati per stratificare i pazienti negli studi sperimentali di nuovi farmaci. Nel caso della FTD, l'identificazione precoce dei biomarcatori è particolarmente utile sia per la scarsa correlazione tra fenotipo clinico e neuropatologia, sia per la possibilità di progettare studi farmacologici per particolari sottogruppi di malattie (ad esempio, pazienti affetti da una mutazione specifica) [75].

Nel contesto delle malattie neurodegenerative, lo studio del liquido cerebrospinale (CSF) è particolarmente rilevante poiché comunica direttamente con l'interstizio neuronale: ciò fa sì che la concentrazione delle molecole nel sistema nervoso centrale sia maggiore rispetto a quella riscontrabile nel sangue periferico [76].

Il CSF è prodotto dai plessi coroidei dei ventricoli cerebrali ed è riassorbito principalmente attraverso le granulazioni aracnoidee; viene prelevato in piccole quantità, di alcuni millilitri mediante rachicentesi (puntura lombare). Tuttavia, l'introduzione di test altamente sensibili e specifici, basati su tecniche di immunometria e spettrometria di massa, ha reso possibile lo studio dei processi neurodegenerativi anche attraverso l'analisi del sangue. Nonostante la concentrazione delle molecole sia inferiore rispetto al CSF, l'utilizzo del sangue offre vantaggi significativi: minore invasività, maggiore semplicità di prelievo, possibilità di testare un numero più ampio di pazienti e maggiore ripetibilità nel tempo [77].

Importante sottolineare che l'analisi di campioni di sangue periferico presenta alcune criticità: la presenza di enzimi proteolitici nel sangue [78], di anticorpi [79] e di alte concentrazioni di varie proteine che possono interferire con le misurazioni [80];

infine, la possibilità che i valori possono essere elevati a causa di alterazioni in sistemi diversi dal SNC per proteine espresse anche in altre regioni del corpo [75] (*Figura 3*).

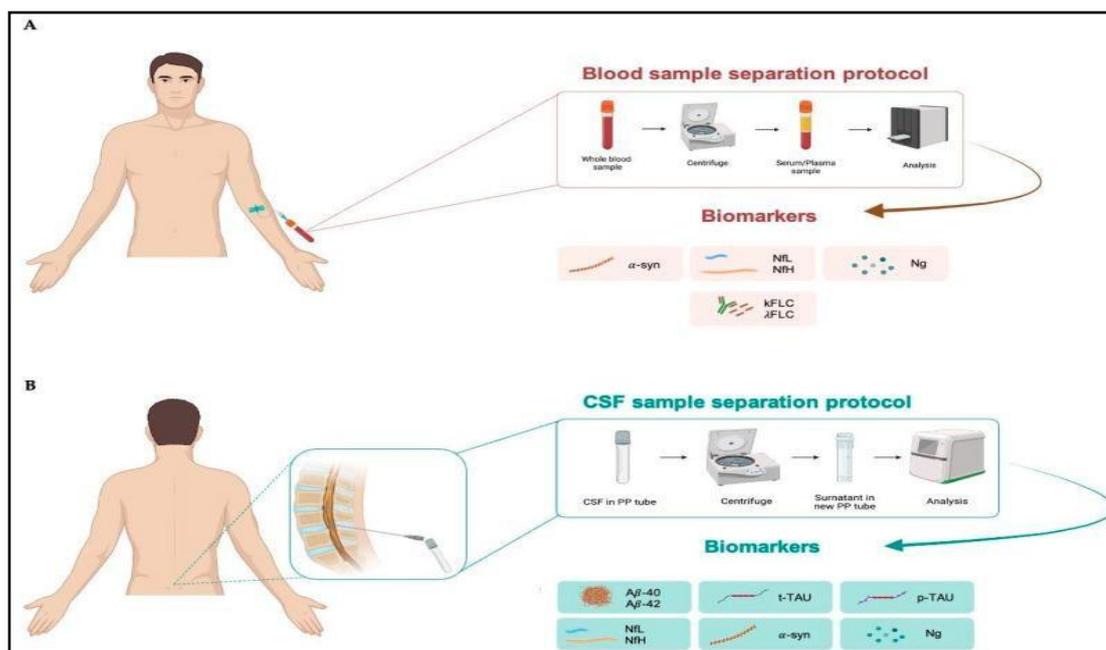


Figura 3 [81]: Sangue (A) e liquido cerebrospinale (B): protocollo di separazione dei campioni. CSF, liquido cerebrospinale; α -syn, α -sinucleina; NfL, neurofilamenti leggeri; NfH, neurofilamenti pesanti; Ng, neurogranina; κ FLC, catena leggera libera kappa; λ F, catena leggera libera lambda; A β 40, β -amiloide40; A β 42, β -amiloide 42; t-tau, tau totale; p-tau, tau fosforilata a treonina 181.

(da: Agnello L. et al., *Int J Mol Sci.* 2024; doi: 10.3390/ijms25084323)

Sono stati identificati nuovi candidati biomarcatori che riflettono diversi processi patologici associati alla FTD, oltre alle classiche proteinopatie (marcatori lisosomiali, marcatori infiammatori, acidi nucleici circolanti, marcatori sinaptici) [82], ma essi richiedono una convalida approfondita in coorti indipendenti ben caratterizzate di FTD familiare e sporadica. Vi è la necessità di identificare e convalidare biomarcatori destinati a scopi differenti (diagnosi differenziale, tipizzazione della patologia, stadi azione, prognosi, monitoraggio del trattamento) utilizzando approcci solidi che ne consentano l'integrazione nei criteri diagnostici clinici.

Si prevede che gli sviluppi tecnici degli ultimi anni (ad esempio, tecnologie ultrasensibili, grandi pannelli proteici ad alto rendimento) faciliteranno tali progressi.

La ricerca sui biomarcatori del CSF resta essenziale per chiarire l'associazione tra marcatori specifici e processi patofisiologici; tuttavia, la loro traduzione in biomarcatori ematici rappresenterebbe l'obiettivo ideale, grazie alla possibilità di effettuare misurazioni ripetute in studi longitudinali e di garantire un'ampia applicazione nella pratica clinica. L'elevata complessità ed eterogeneità della FTD scoraggia l'impiego di campioni di piccole dimensioni nelle analisi dei biomarcatori e richiede studi multicorte collaborativi di ampio respiro, condotti su campioni completamente caratterizzati (ossia con dati clinici, genetici e patologici attentamente accertati e standardizzati). Una comprensione più completa dei fattori molecolari e dei biomarcatori che sono alla base della patofisiologia della FTD in diverse fasi della malattia ottimizzerà la diagnosi clinica e molecolare, fornendo una risorsa inestimabile per lo sviluppo e la sperimentazione di nuove terapie.

La reale sfida in questi disordini neurodegenerativi è rappresentata non solo dalla scoperta di presidi terapeutici in grado di curare, bloccare o rallentare l'evoluzione di malattia, ma anche dall'introduzione di strumenti in grado di agevolare una diagnosi precoce o predire la storia naturale di malattia (prognosi).

I principali biomarkers neurochimici della FTD sono riportati nella **Tabella 4**, mentre i loro meccanismi patogenetici sono illustrati nella **Figura 4**.

Nonostante non sia ancora disponibile un biomarcatore specifico per la FTD, la presenza di livelli non alterati dei principali biomarcatori liquorali tipici di altre patologie neurodegenerative, come l'Alzheimer, sostiene indirettamente l'ipotesi diagnostica di FTD nel contesto della diagnosi differenziale.

- ✓ **Peptidi amiloidi A-beta-42/A-beta-40** (frammenti derivati dalla proteina precursore dell'amiloide APP), la proteina tau, misurata nella sua totalità (T-tau) e nella sua forma fosforilata (P-tau). La malattia di Alzheimer è caratterizzata da livelli liquorali ridotti di A β 42 e da un rapporto A β 42/A β 40 anch'esso ridotto, che riflette l'amiloidosi cerebrale da A β (placche amiloidi), nonché da livelli elevati di P-tau e T-tau, che riflettono rispettivamente la patologia tau (grovigli neuro fibrillari) e la neurodegenerazione. Pertanto, in caso di diagnosi differenziale tra AD e FTD, livelli alterati di questi biomarcatori sono suggestivi dell'AD, mentre livelli normali supportano indirettamente una diagnosi di FTD [83].
- ✓ **Neurofilamenti (NFL)**: sono un particolare tipo di filamenti leggeri e costituiscono componenti fondamentali del citoscheletro, sia nel sistema nervoso centrale che periferico. Sono fondamentali per garantire la stabilità degli assoni (in particolare quelli mielinizzati di calibro maggiore), dei mitocondri e del contenuto citoscheletrico dei microtubuli. A livello sinaptico, contribuiscono alla struttura e alla funzione delle spine dendritiche e della neurotrasmissione glutamatergica e dopaminergica [84].

I livelli di NfL aumentano in molte malattie neurologiche, presumibilmente a causa del danno e della degenerazione assonale [85], con conseguente rilascio nel liquido cerebrospinale e, successivamente nel sangue, dove si trovano in un rapporto approssimativo di 1:40 rispetto al CSF.

Nello specifico, i NfL sono superiori ai limiti normali in tutte le categorie di FTD, ovvero bvFTD, nfvPPA e svPPA, ad eccezione di lvPPA [86].

Inoltre, l'aumento dei valori di NfL è generalmente più marcato nei pazienti con FTD rispetto ad altre malattie neurodegenerative, tra cui l'AD [87], demenza da morbo di Parkinson (PDD) e altri tipi, con utili implicazioni per la diagnosi differenziale.

Un altro aspetto importante da sottolineare è la capacità di valori elevati di NfL di distinguere tra FTD dai disturbi psichiatrici primari, un compito spesso clinicamente complesso. [88].

Sia i valori NfL nel liquido cerebrospinale che quelli nel sangue [89] mostrano utilità da un punto di vista prognostico, poiché i valori basali si correlano alla progressione dei deficit cognitivi, valutati mediante il mini-esame dello stato mentale (MMSE) e altri test clinici.

Altro importante impiego di NfL come biomarcatore, sia nella FTD che in altre malattie neurologiche, è il loro utilizzo come marcatori farmaco dinamici attraverso misurazioni ripetute nel tempo, che consentono di rilevare e quantificare la risposta a terapie farmacologiche o di altro tipo.

- ✓ **Progranulina:** è un fattore di crescita ubiquitario, importante per lo sviluppo, la proliferazione e la riparazione dei tessuti. In particolare, la progranulina è stata implicata in vari meccanismi cerebrali, tra cui la crescita dei neuriti, la risposta allo stress, l'aggregazione di TDP-43 e la funzione sinaptica.

È ridotta nel liquido cerebrospinale dei pazienti con bvFTD e svPPA (ossia quelli con patologia prevalentemente TDP-43) rispetto a quelli con nfvPPA (forme con patologia prevalentemente tau) [90].

È importante notare che i pazienti con mutazioni GRN manifestano concentrazioni ridotte di progranulina sia nel sangue sia nel liquido cerebrospinale; pertanto, questo indice potrebbe essere utilizzato per identificare i portatori di questa mutazione nel contesto clinico appropriato [91].

- ✓ **Ripetizioni dipeptidiche (Poly-GP):** l'espressione aumentata del poly-GP (poliglicina-prolina) legata all'espansione di C9orf72 è una caratteristica della maggior parte delle forme familiari di FTD [92].

Questa espansione determina la produzione di proteine aberranti (DPR anomali), rilevabili nel liquido cerebrospinale dei pazienti con una specificità del 100% [86].

In particolare, i loro livelli risultano molto elevati nei portatori sintomatici della mutazione; pertanto, rappresentano un potenziale marcatore dell'attività della malattia [75].

- ✓ **TDP-43** è una proteina altamente conservata che lega RNA/DNA nucleare ed è fondamentale per la regolazione dell'elaborazione del RNA.

Le inclusioni citoplasmatiche positive alla TDP-43 sono presenti in circa il 50% dei pazienti con FTD, principalmente nella bvFTD e nella svPPA, talvolta nella FTD-MND e raramente nella nfvPPA.

La proteina è presente nel sangue in misura molto più abbondante rispetto al liquor e, probabilmente, anche la proteina misurabile nel liquor è in larga parte di provenienza ematica, attraverso il suo passaggio tramite la barriera ematoencefalica (BBB); pertanto i livelli nel CSF non riflettono con precisione la condizione neuropatologica del SNC [93].

È da notare che sia i livelli plasmatici che di CSF di p-TDP-43 sono più elevati nei pazienti portatori della mutazione C9orf72, rispetto ad altre varianti genetiche [94].

Infine, considerando i limiti dei biomarcatori finora esaminati, sono attualmente in corso le ricerche per individuarne di più affidabili. Ad esempio, uno studio recente ha esaminato la forma plasmatica solubile del soppressore della tumorigenicità 2 (ST2); essa si lega in modo competitivo all'interleuchina 33 (IL-33) attenuandone gli effetti neuroprotettivi. Rispetto ai controlli sani, i valori di ST2 risultano più elevati nei pazienti con FTD, seguiti da quelli con AD e morbo di Parkinson [95].

BIOMARKER	LIQUIDO BIOLOGICO	SIGNIFICATO
Peptidi amiloidi A-beta-42/A-beta-40	LCR, sangue (plasma)	Livello normale (non ridotto) riflette assenza di amiloidosi A-beta cerebrale (placche amiloidi) e quindi indirettamente avvalorata diagnosi di FTD
T-tau (totale)	LCR, sangue (plasma)	Livello normale (non aumentato) indica assenza di neuro degenerazione (grovigli neurofibrillari in AD) e indirettamente avvalorata diagnosi di FTD
P-tau (fosforilata)	LCR, sangue (plasma)	Livello normale (non aumentato) indica assenza di neuro degenerazione (grovigli neuro fibrillari in AD) e indirettamente avvalorata diagnosi di FTD
NFL	Liquor, sangue (plasma/siero)	La FTD si caratterizza per livelli più elevati di NFL rispetto AD. E'utile anche come marcatore farmacodinamico per verifica risposta a terapie.

(neurofilamenti a catena leggera)		
Progranulina	LCR, plasma	I livelli di progranulina sono ridotti nelle forme di FTD dovute a mutazioni del corrispondente gene GRN.
Poly-GP (poliglicina-prolina)	LCR	Poli-dipeptide misurabile solo nel liquor. Livelli elevati caratterizzano tutti i pazienti con FTD (e/o SLA)
TDP-43	LCR? Sangue?	I livelli, che si presentano più alti nel sangue che nel liquor, non sono alterati in modo rilevante in caso di FTD e non sono associati a particolari fenotipi
ST2 (soppressore della tumorigenicità 2)	plasma	Recenti studi hanno dimostrato sua competizione con IL-33 che determina riduzione della neuroprotezione. I valori più alti sono nei pazienti con FTD, seguiti da AD e morbo di Parkinson.

Tabella 4. Biomarcatori diagnostici e prognostici nella FTD

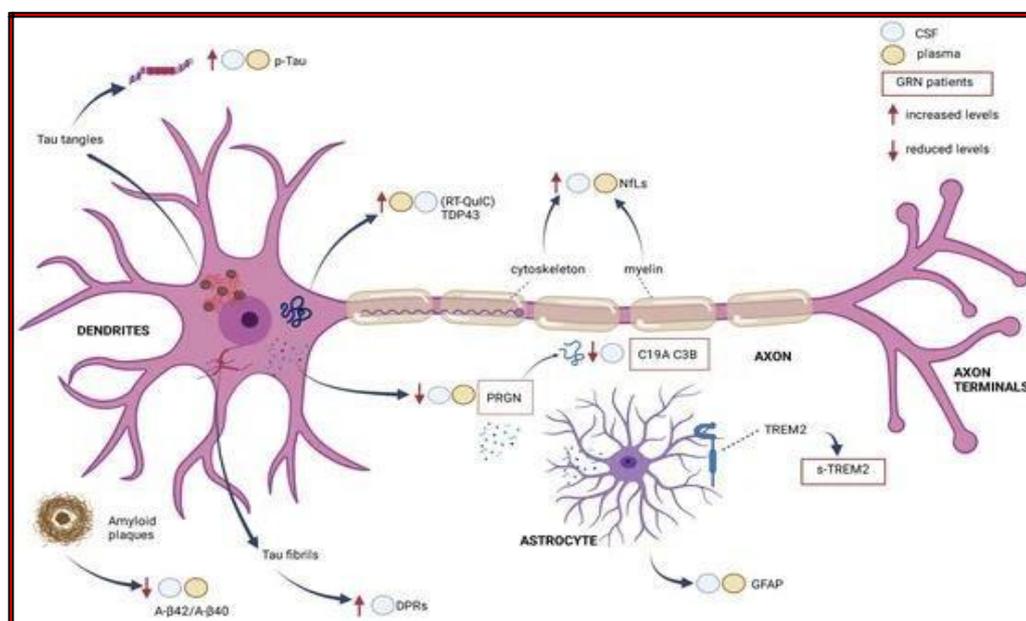


Figura 4. [96] Principali biomarcatori FTD e loro patomeccanismi CSF: liquido cerebrospinale; DPR: proteine di ripetizione dipeptidica; GFAP: proteina acida fibrillare gliale; GRN: progranulina; NFL: neurofilamenti; RT-QuIC: conversione indotta da tremore in tempo reale; s-TREM2: frazione solubile del recettore di attivazione proteica espresso sulle cellule mieloidi 2; TREM2: recettore di attivazione proteica espresso sulle cellule mieloidi 2. Da: Antonioni A. et al.: *Frontotemporal Dementia, Where Do We Stand? A Narrative Review Int J Mol Sci.* 2023 Jul; 24(14): 11732. doi: 10.3390/ijms241411732).

STRUMENTI DIAGNOSTICI EMERGENTI PER BIOMARCATORI di FLUIDO: LAB-ON-CHIP

Al fine di trasformare l'attuale metodo diagnostico di laboratorio in una metodologia di routine, in grado di fornire una valutazione precisa e accurata del biomarcatore di fluido (CSF e plasma/siero), è in fase di sviluppo un nuovo approccio alla diagnosi e alla valutazione della progressione clinica nella FTD. Questo approccio si basa su un modello multimodale di biomarcatori di fluido, avvalendosi di nuovi dispositivi Lab-on-Chip per la rilevazione immunometrica e molecolare di specifici analiti, tra cui TDP-43.

Un Lab-on-chip è un dispositivo miniaturizzato che rappresenta una soluzione alternativa per condurre analisi biologiche e biochimiche su più campioni in un'unica piattaforma, comportando una riduzione dei costi, un aumento della velocità e sensibilità, nonché una maggiore accuratezza diagnostica.

Il termine **Lab-On-Chip (LOC)** indica un dispositivo che integra funzioni multiple di laboratorio in un singolo chip, con dimensioni comprese tra pochi millimetri e qualche centimetro quadrato, capace di trattare volumi di fluidi estremamente piccoli, nell'ordine dei picolitri.

I dispositivi lab-on-chip sono un sottogruppo dei dispositivi MEMS (Micro Electro Mechanical Systems) e spesso indicati anche come Micro Total Analysis Systems (μ TAS). Le tecnologie lab-on-chip stanno diventando uno strumento diagnostico molto utile per i medici poiché possono

essere significativamente più veloci, portabili, facili da utilizzare e in grado di richiedere volumi inferiori di campionamento, rispetto alle tecnologie attuali, per rilevare eventuali patologie. L'obiettivo è miniaturizzare, in un singolo chip realizzato con vari materiali (silicio, grafene, termopolimeri), tutti i test necessari per l'analisi di una malattia che normalmente dovrebbe essere eseguita in un laboratorio di biochimica su vasta scala [97] (*Figura 5*).

In particolare, attraverso questa classe di dispositivi, in continua evoluzione e ottimizzazione, potrebbero essere implementati moltissimi test appartenenti alle più disparate discipline scientifiche (biochimica, biologia molecolare, microbiologia, chimica farmaceutica, chimica analitica, ecc.) come:

real time PCR, immunoassay, dielettroforesi, estrazione e sequenziamento di DNA e RNA, genotipizzazione, manipolazione genica, analisi di cellule singole e della motilità cellulare, analisi del sangue, studio di farmaci, approcci d'ingegneria tissutale, colture 3D, studio delle interazioni cellulari, studi di biologia sintetica, analisi di qualità su matrici ambientali e/o alimentari e molto altro [98] (*Figura 6*).

Oggi, tuttavia, l'applicazione dei LOC è ancora limitata e in fase di sviluppo. Si prevede che la ricerca nei sistemi LOC possa espandersi ulteriormente grazie alla progressiva miniaturizzazione delle componenti per il trattamento dei fluidi, ottenuta mediante l'impiego della **nanotecnologia**.

Nano-canali, labirinti di DNA, rilevamento delle singole cellule e nano-sensori potrebbero generare nuove tipologie di interazioni con le cellule e le grandi molecole

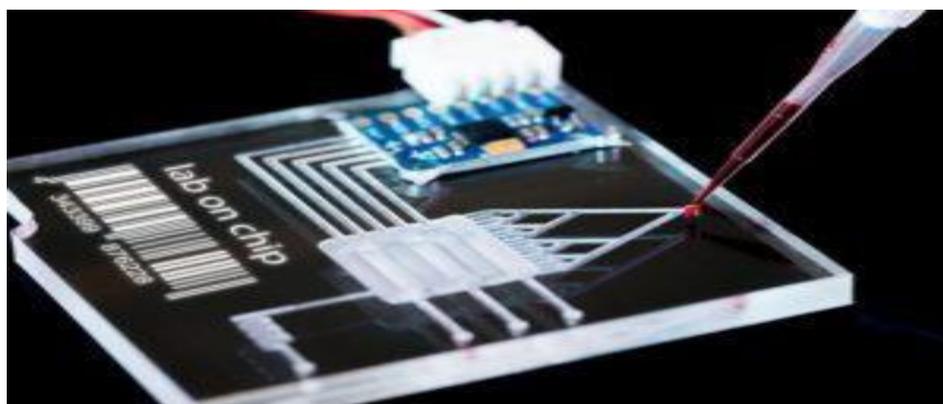


Figura 5: Esempio di dispositivo lab-on-chip dotato di microtecnica elettronica per analisi automatizzate di campioni di diversa natura [97]. <https://doi.org/10.1016/j.mattod.2015.04.003>.

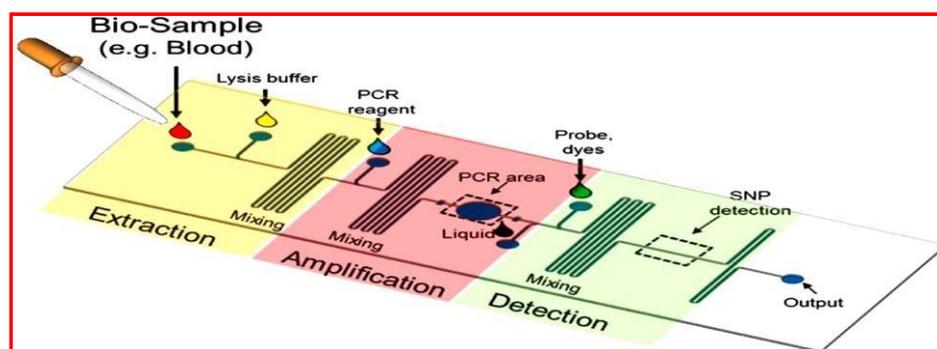


Figura 6: alcuni dei principali test molecolari e cellulari conducibili mediante il lab-on-chip [98 doi.org/10.1039/d0ma00704h].

APPROCCI TERAPEUTICI

Allo stato attuale per la demenza frontotemporale (FTD) non esistono terapie mirate in grado di modificare il decorso della malattia.

L'approccio terapeutico è soprattutto di tipo medico-farmacologico, con l'utilizzo di alcuni farmaci finalizzati principalmente al controllo dei sintomi più ingravescenti.

In particolare si cerca di migliorare principalmente i sintomi: agitazione psicomotoria, irritabilità, comportamenti compulsivi, disinibizione mentale e sociale, disturbi del linguaggio.

I farmaci maggiormente utilizzati sono:

- Antidepressivi, in particolare i triciclici e gli inibitori selettivi del reuptake della serotonina (SSRI), utili per trattare il disturbo depressivo dell'umore ma anche per contenere i disturbi del comportamento di tipo ossessivo-compulsivo e la perdita dei freni inibitori;
- Antipsicotici (aloperidolo, risperidone, olanzapina, quetiapina, ecc.) impiegati per trattare i gravi disturbi del comportamento e della personalità;

Tuttavia, al momento, le terapie fisiche, occupazionali e logopediche, insieme con un'adeguata educazione degli operatori sanitari, al miglioramento dell'ambiente e al supporto fornito dai servizi sanitari e dalle associazioni dedicate, rappresentano la pietra angolare nella gestione del paziente. Sono attualmente in corso numerosi studi farmacologici, principalmente nel campo della FTD familiare con mutazioni autosomiche dominanti, ma anche alcuni per forme sporadiche.

Ad esempio, nei pazienti con FTD tau-correlata, un'alternativa terapeutica è rappresentata dall'immunizzazione passiva con **anticorpi monoclonali anti-tau**, al fine di contrastare la diffusione simil-prionica di questa proteina [99].

Inoltre, sono in corso studi sperimentali su **anticorpi monoclonali diretti contro la sortilina**, una proteina coinvolta nella degradazione della progranulina in pazienti con mutazioni che ne causano un deficit [100].

Altre terapie innovative di modifica genetica si basano sull'impiego di **oligonucleotidi antisense** per contrastare l'eccessiva espressione di RNA nei pazienti con la mutazione C9orf72 [101].

Inoltre, **le tecniche di stimolazione cerebrale non invasiva (NIBS)** sono sempre più diffuse e promettenti non solo dal punto di vista diagnostico ma anche da quello terapeutico [102].

Negli ultimi anni, è stata data molta enfasi alla neuroinfiammazione alla base della patofisiologia della FTD.

Infatti, la neuroinfiammazione può alterare la trasmissione sinaptica, contribuendo alla progressione della neurodegenerazione, come ampiamente documentato nei modelli animali e negli studi sui pazienti [103].

Recentemente, uno studio pilota ha mostrato effetti benefici in un campione di pazienti con FTD trattati con **palmitoiletanolamide (PEA)**, un mediatore lipidico endogeno noto per esercitare un effetto modulatore sui processi neuroinfiammatori presenti durante il processo neurodegenerativo [104].

CONCLUSIONI

La demenza frontotemporale (FTD) è considerata una delle principali cause di demenza a esordio precoce in tutto il mondo e, indipendentemente dall'età, è la terza demenza più comune dopo l'AD e la demenza a corpi di Lewy.

Colpisce principalmente la corteccia cerebrale dei lobi frontali e temporali ed è clinicamente caratterizzata da uno spettro di alterazioni progressive negli aspetti sociali, comportamentali, linguistici, psichiatrici e motori.

Secondo l'ultimo criterio, la FTD è classificata in FTD variante comportamentale e afasia progressiva primaria che, a sua volta include la variante semantica, la variante non fluente e la variante logopenica.

L'esordio della malattia avviene generalmente intorno ai cinquanta anni.

Tuttavia, la FTD è caratterizzata da un alto tasso di diagnosi errata, soprattutto in giovane età, perché i sintomi possono sovrapporsi a disturbi psichiatrici, come la schizofrenia.

Inoltre, il 30- 50% sono su base familiare, con diverse mutazioni genetiche identificate. I meccanismi patologici alla base della FTD sono molto eterogenei, con le proteinopatie TDP-43, seguite dalle tauopatie, che rappresentano le cause più comuni di FTD familiare.

Nonostante i significativi progressi nella comprensione dei meccanismi patologici alla base della FTD, la sua diagnosi è ancora difficile e si basa su criteri clinici e neuroradiologici.

I biomarcatori principali dell'AD fanno parte del percorso diagnostico per escludere l'AD. La diagnosi definitiva si basa sull'identificazione di mutazioni patogenetiche o prove istopatologiche di degenerazione lobare frontotemporale. Ancora oggi non è disponibile alcun biomarcatore specifico per la FTD; tuttavia la ricerca attuale mostra risultati interessanti per alcuni biomarcatori.

Ad esempio i NfL sono emersi come un indicatore affidabile della gravità della malattia. Inoltre, alcuni autori hanno dimostrato che gli NfL sono significativamente aumentati nei pazienti con FTD rispetto ad altri disturbi neurodegenerativi come AD e PD, aprendo la possibilità di utilizzarli per la diagnosi differenziale.

Tuttavia, sono necessari ulteriori studi per stabilire il cut-off decisionale.

In questo lavoro sono stati esaminati i progressi nel campo della genetica, valutandoli in relazione sia alle manifestazioni cliniche sia ai risultati istopatologici.

Sono stati esplorati gli attuali criteri diagnostici, con particolare riguardo ai biomarcatori su fluidi biologici (liquido cerebrospinale e plasma/siero).

La diagnosi è difficile, soprattutto nelle fasi iniziali, a causa dell'assenza di segni e sintomi clinici specifici. In questo contesto, la medicina di laboratorio potrebbe supportare i medici nel rilevare e differenziare le malattie neurodegenerative.

In effetti, i biomarcatori potrebbero indicare i meccanismi patofisiologici alla base della FTD e, a tal riguardo, sono in corso intensi sforzi per sviluppare un nuovo approccio alla diagnosi e alla valutazione della progressione clinica nella FTD, attraverso un modello multimodale di biomarcatori di fluido, avvalendosi di nuovi dispositivi, Lab-on-Chip, per la rilevazione immunometrica e molecolare di specifici analiti, tra cui TDP43. Questo, al fine di trasformare l'attuale metodo diagnostico di laboratorio in una metodologia di routine in grado di fornire una valutazione precisa e accurata del biomarcatore.

Un Lab-on-chip è un dispositivo miniaturizzato che offre la soluzione per condurre analisi biologiche e biochimiche su più campioni in un'unica piattaforma, comportando una riduzione dei costi, un aumento della velocità, della sensibilità e dell'accuratezza diagnostica.

L'auspicio è che tali nuove metodiche possano fornire alla scienza medica e alla ricerca una panoramica delle attuali evidenze su quest'argomento, complesso da un punto di vista clinico, diagnostico e terapeutico, offrendo spunti per future ricerche cruciali in questo campo.

BIBLIOGRAFIA

- [1] Olney, N.T.; Spina, S.; Miller, B.L. Frontotemporal Dementia. *Neurol. Clin.* 2017, 35, 339–374.
- [2] Mesulam, M.M.; Wieneke, C.; Thompson, C.; Rogalski, E.; Weintraub, S. Quantitative classification of primary progressive aphasia at early and mild impairment stages. *Brain* 2012, 135 Pt 5, 1537–1553.
- [3] Brun A. Identification and Characterization of Frontal Lobe Degeneration: Historical perspective on the development of FTD. *Alzheimer Dis. Assoc. Disord.* 2007;21:S3–S4. doi: 10.1097/WAD.0b013e31815bf511.
- [4] Logroscino, G.; Piccininni, M.; Graff, C.; Hardiman, O.; Ludolph, A.C.; Moreno, F.; Otto, M.; Remes, A.M.; Rowe, J.B.; Seelaar, H.; et al. Incidence of Syndromes Associated with Frontotemporal Lobar Degeneration in 9 European Countries. *JAMA Neurol.* 2023, 80, 279–286.
- [5] Logroscino G., Piccininni M, Binetti G., Zecca C., et al. Incidence of frontotemporal lobar degeneration in Italy: the Salento-Brescia Registry study. *Neurology* 2019;92: e2355-e2363. Doi: 10.1212/WNL.0000000000007498.
- [6] Young J.J., Lavakumar M., Tampi D., Balachandran S., Tampi R.R. Frontotemporal dementia: Latest evidence and clinical implications. *Ther. Adv. Psychopharmacol.* 2018;8:33–48. doi: 10.1177/2045125317739818.
- [7] Arvanitakis Z. Update on frontotemporal dementia. *Neurologist.* 2010;16:16–22. doi: 10.1097/NRL.0b013e3181b1d5c6.
- [8] Onyike, C.U.; Diehl-Schmid, J. The epidemiology of frontotemporal dementia. *Int. Rev. Psychiatry* 2013, 25, 130–137.
- [9] Sosa-Ortiz, A.L.; Acosta-Castillo, I.; Prince, M.J. Epidemiology of Dementias and Alzheimer's Disease. *Arch. Med. Res.* 2012, 43, 600–608.

- [10] Coyle-Gilchrist, I.T.; Dick, K.M.; Patterson, K.; Vázquez Rodríguez, P.; Wehmann, E.; Wilcox, A.; Lansdall, C.J.; Dawson, K.E.; Wiggins, J.; Mead, S.; et al. Prevalence, characteristics, and survival of frontotemporal lobar degeneration syndromes. *Neurology* 2016, 86, 1736–1743.
- [11] Neumann, M.; Kwong, L.K.; Truax, A.C.; Vanmassenhove, B.; Kretzschmar, H.A.; Van Deerlin, V.M.; Clark, C.M.; Grossman, M.; Miller, B.L.; Trojanowski, J.Q.; et al. TDP-43-Positive White Matter Pathology in Frontotemporal Lobar Degeneration With Ubiquitin-Positive Inclusions. *J. Neuropathol. Exp. Neurol.* 2007, 66, 177–183.
- [12] Erkinen, M.G.; Kim, M.O.; Geschwind, M.D. Clinical Neurology and Epidemiology of the Major Neurodegenerative Diseases. *Cold Spring Harb. Perspect. Biol.* 2018, 10, a033118. Doi:10.1101/cshperspect.a033118.
- [13] Piguet O, Hornberger M, Mioshi E, Hodges JR: Behavioural-variant frontotemporal dementia: diagnosis, clinical staging, and management. *Lancet Neurol* 2011, 10:162–172. doi:10.1016/S1474-4422(10)70299-4.
- [14] Lillo P, Garcin B, Hornberger M, Bak TH, Hodges JR: Neurobehavioral features in frontotemporal dementia with amyotrophic lateral sclerosis. *Arch Neurol* 2010, 67:826–830.
- [15] Rascovsky K, Hodges JR, Knopman D, Mendez MF, Kramer JH, Neuhaus J, van Swieten JC, Seelaar H, Dopper EG, Onyike CU, et al: Sensitivity of revised diagnostic criteria for the behavioural variant of frontotemporal dementia. *Brain* 2011, 134:2456–2477.
- [16] Younes K, Borghesani V, Montembeault M, Spina S, Mandelli ML, Welch AE, Weis E, Callahan P, Elahi FM, Hua AY. Right temporal degeneration and socioemotional semantics: semantic behavioural variant frontotemporal dementia. *Brain* 2022; 145(11), 4080-4096.
- [17] Gorno-Tempini ML, Hillis AE, Weintraub S, Kertesz A, Mendez M, Cappa SF, Ogar JM, Rohrer JD, Black S, Boeve BF, Manes F, Dronkers NF, Vandenberghe R, Rascovsky K, Patterson K, Miller BL, Knopman DS, Hodges JR, Mesulam MM, Grossman M.: Classification of primary progressive aphasia and its variants. *Neurology* 2011;76(11),1006-1014 doi.org/10.1212/WNL.0b013e31821103e6
- [18] Aiba I, Hayashi Y, Shimohata T, Yoshida M, Saito Y, Wakabayashi K, Komori T, Hasegawa M, Ikeuchi T, Tokumaru AM. Clinical course of pathologically confirmed corticobasal degeneration and corticobasal syndrome. *Brain* 2023; Communications, 5(6), fcad296.
- [19] Strong MJ, Abrahams S, Goldstein LH, Woolley S, McLaughlin P, Snowden J, Mioshi E, Roberts-South A, Benatar M, Hortobágyi T. Amyotrophic lateral sclerosis–frontotemporal spectrum disorder (ALS-FTSD): Revised diagnostic criteria. *Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Degeneration* 2017; 18(3-4), 153-174.
- [20] Ikeda M, Ishikawa T, Tanabe H: Epidemiology of frontotemporal lobar degeneration. *Dement Geriatr Cogn Disord* 2004, 17:265–268.
- [21] van Langenhove T, van der Zee J, van Broeckhoven C: The molecular basis of the frontotemporal lobar degeneration-amyotrophic lateral sclerosis spectrum. *Ann Med* 2012, 44:817–828
- [22] The Lund and Manchester Groups: Clinical and neuropathological criteria for frontotemporal dementia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1994, 57:416–418.
- [23] Rohrer JD, Lashley T, Schott JM, Warren JE, Mead S, Isaacs AM, Beck J, Hardy J, de Silva R, Warrington E, et al: Clinical and neuroanatomical signatures of tissue pathology in frontotemporal lobar degeneration. *Brain* 2011,134:2565–2581.

- [24] Grossman M: Primary progressive aphasia: clinicopathological correlations. *Nat Rev Neurol* 2010, 6:88–97.
- [25] Irwin DJ, McMillan CT, Toledo JB, Arnold SE, Shaw LM, Wang LS, Van Deerlin V, Lee VM, Trojanowski JQ, Grossman M: Comparison of cerebrospinal fluid levels of tau and Abeta 1-42 in Alzheimer disease and frontotemporal degeneration using 2 analytical platforms. *Arch Neurol* 2012, 69:1018–1025.
- [26] Verwey NA, Kester MI, van der Flier WM, Veerhuis R, Berkhof H, Twaalfhoven H, Blankenstein MA, Scheltens AP, Pijnenburg YA: Additional value of CSF amyloid-beta 40 levels in the differentiation between FTLD and control subjects. *J Alzheimers Dis* 2010, 20:445–452.
- [27] Snowden JS, Thompson JC, Stopford CL, Richardson AM, Gerhard A, Neary D, Mann DM: The clinical diagnosis of early-onset dementias: diagnostic accuracy and clinicopathological relationships. *Brain* 2011, 134:2478–2492.
- [28] Mackenzie IR, Foti D, Wolfe J, Hurwitz TA: Atypical frontotemporal lobar degeneration with ubiquitin-positive, TDP-43-negative neuronal inclusions. *Brain* 2008, 131:1282–1293.
- [29] Josephs KA, Hodges JR, Snowden JS, Mackenzie IR, Neumann M, Mann DM, Dickson DW: Neuropathological background of phenotypical variability in frontotemporal dementia. *Acta Neuropathol* 2011, 122:137–153.
- [30] Gorno-Tempini ML, Brambati SM, Ginex V, Ogar J, Dronkers NF, Marcone A, Perani D, Garibotto V, Cappa SF, Miller BL: The logopenic/phonological variant of primary progressive aphasia. *Neurology* 2008, 71:1227–1234.
- [31] Rowe CC, Ng S, Ackermann U, Gong SJ, Pike K, Savage G, Cowie TF, Dickinson KL, Maruff P, Darby D, et al: Imaging beta-amyloid burden in aging and dementia. *Neurology* 2007, 68:1718–1725.
- [32] Mesulam M, Wicklund A, Johnson N, Rogalski E, Leger GC, Rademaker A, Weintraub S, Bigio EH: Alzheimer and frontotemporal pathology in subsets of primary progressive aphasia. *Ann Neurol* 2008, 63:709–719.
- [33] Rabinovici GD, Jagust WJ, Furst AJ, Ogar JM, Racine CA, Mormino EC, O'Neil JP, Lal RA, Dronkers NF, Miller BL, et al: Abeta amyloid and glucose metabolism in three variants of primary progressive aphasia. *Ann Neurol* 2008, 64:388–401.
- [34] Phukan J, Pender NP, Hardiman O: Cognitive impairment in amyotrophic lateral sclerosis. *Lancet Neurol* 2007, 6:994–1003.
- [35] Ringholz GM, Appel SH, Bradshaw M, Cooke NA, Mosnik DM, Schulz PE: Prevalence and patterns of cognitive impairment in sporadic ALS. *Neurology* 2005, 65:586–590.
- [36] Rogers Brian S. & Lippa Carol F. A Clinical Approach to Early-Onset Inheritable Dementia. *American Journal of Alzheimer's Disease & Other Dementias*® Volume 27, Issue 3, May 2012, Pages 154-161. <https://doi.org/10.1177/1533317512444000>.
- [37] Brun, A. Frontal lobe degeneration of non-Alzheimer type. I. Neuropathology. *Arch. Gerontol. Geriatr.* 1987, 6, 193–208.
- [38] Jones, D.T.; Knopman, D.S.; Graff-Radford, J.; Syrjanen, J.A.; Senjem, M.L.; Schwarz, C.G.; Dheel, C.; Wszolek, Z.; Rademakers, R.; Kantarci, K.; et al. In vivo 18F-AV-1451 tau PET signal in MAPT mutation carriers varies by expected tau isoforms. *Neurology* 2018, 90, e947–e954.
- [39] Kurtishi, A.; Rosen, B.; Patil, K.S.; Alves, G.W.; Møller, S.G. Cellular Proteostasis in Neurodegeneration. *Mol. Neurobiol.* 2019, 56, 3676–3689.

- [40]Beckers, J.; Tharkeshwar, A.K.; Van Damme, P. C9orf72 ALS-FTD: Recent evidence for dysregulation of the autophagy-lysosome pathway at multiple levels. *Autophagy* 2021, 17, 3306–3322.
- [41]Lines, G.; Casey, J.M.; Preza, E.; Wray, S. Modelling frontotemporal dementia using patient-derived induced pluripotent stem cells. *Mol. Cell. Neurosci.* 2020, 109, 103553.
- [42]Gao, J.; Wang, L.; Yan, T.; Perry, G.; Wang, X. TDP-43 proteinopathy and mitochondrial abnormalities in neurodegeneration. *Mol. Cell. Neurosci.* 2019, 100, 103396.
- [43]Houghton, O.H.; Mizielińska, S.; Gomez-Suaga, P. The Interplay Between Autophagy and RNA Homeostasis: Implications for Amyotrophic Lateral Sclerosis and Frontotemporal Dementia. *Front. Cell Dev. Biol.* 2022, 10, 838402.
- [44]Gomez-Suaga, P.; Mórotz, G.M.; Markovinovic, A.; Martín-Guerrero, S.M.; Preza, E.; Arias, N.; Mayl, K.; Aabdien, A.; Gesheva, V. Nishimura, A.; et al. Disruption of ER-mitochondria tethering and signalling in C9orf72-associated amyotrophic lateral sclerosis and frontotemporal dementia. *Aging Cell* 2022, 21, e13549.
- [45]Neumann, M.; MacKenzie, I.R.A. Review: Neuropathology of non-tau frontotemporal lobar degeneration. *Neuropathol. Appl. Neurobiol.* 2019, 45, 19–40.
- [46]Perry, D.C.; Brown, J.A.; Possin, K.L.; Datta, S.; Trujillo, A.; Radke, A.; Karydas, A.; Kornak, J.; Sias, A.C.; Rabinovici, G.D.; et al. Clinicopathological correlations in behavioural variant frontotemporal dementia. *Brain* 2017, 140, 3329–3345.
- [47]Seeley W.W., Crawford R., Rascofsky K., Kramer J.H., Weiner M., Miller B.L., Gorno-Tempini M.L. Frontal Paralimbic Network Atrophy in Very Mild Behavioral Variant Frontotemporal Dementia. *Arch. Neurol.* 2008;65:249–255. doi: 10.1001/archneurol.2007.38.
- [48]Tan, R.H.; Wong, S.; Kril, J.J.; Piguet, O.; Hornberger, M.; Hodges, J.R.; Halliday, G.M. Beyond the temporal pole: Limbic memory circuit in the semantic variant of primary progressive aphasia. *Brain* 2014, 137 Pt 7, 2065–2076.
- [49]Gelpi, E.; van der Zee, J.; Turon Estrada, A.; Van Broeckhoven, C.; Sanchez-Valle, R. TARDBP mutation p.Ile383Val associated with semantic dementia and complex proteinopathy. *Neuropathol. Appl. Neurobiol.* 2014, 40, 225–230.
- [50]Josephs KA, Whitwell JL, Duffy JR, Vanvoorst WA, Strand EA, Hu WT, Boeve BF, Graff-Radford NR, Parisi JE, Knopman DS, et al: Progressive aphasia secondary to Alzheimer disease vs FTLD pathology. *Neurology* 2008, 70:25–34
- [51]Ulugut Erkoyun, H.; Groot, C.; Heilbron, R.; Nelissen, A.; van Rossum, J.; Jutten, R.; Koene, T.; van der Flier, W.M.; Wattjes, M.P.; Scheltens, P.; et al. A clinical-radiological framework of the right temporal variant of frontotemporal dementia. *Brain* 2020, 143, 2831–2843.
- [52]Rogers Brian S. & Lipka Carol F.. A Clinical Approach to Early-Onset Inheritable Dementia. *American Journal of Alzheimer's Disease & Other Dementias*® Volume 27, Issue 3, May 2012, Pages 154–161. <https://doi.org/10.1177/1533317512444000>
- [53] Grossman M, Seeley WW, Boxer AL, et al. Frontotemporal lobar degeneration. *Nat Rev Dis Primers.* 2023 Aug 10; 9(1): 40.

- [54] Hulya Ulugut, Yolande A. L. Pijnenburg. Frontotemporal dementia: Past, present, and future First published: 28 June Alzheimer e demenza Volume 19, Issue 11 p. 5253-5263/ / 2023 <https://doi.org/10.1002/alz.13363>
- [55] Fenoglio, C.; Scarpini, E.; Serpente, M.; Galimberti, D. Role of Genetics and Epigenetics in the Pathogenesis of Alzheimer's Disease and Frontotemporal Dementia. *J. Alzheimer's Dis.* 2018, 62, 913–932.
- [56] Borroni, B.; Bonvicini, C.; Galimberti, D.; Tremolizzo, L.; Papetti, A.; Archetti, S.; Turla, M.; Alberici, A.; Agosti, C.; Premi, E.; et al. Founder effect and estimation of the age of the Progranulin Thr272fs mutation in 14 Italian pedigrees with frontotemporal lobar degeneration. *Neurobiol. Aging* 2011, 32, 555.e1–555.e8.
- [57] Barandiaran, M.; Estanga, A.; Moreno, F.; Indakoetxea, B.; Alzualde, A.; Balluerka, N.; Martí Massó, J.F.; López de Munain, A. Neuropsychological Features of Asymptomatic c.709-1G>A Progranulin Mutation Carriers. *J. Int. Neuropsychol. Soc.* 2012, 18, 1086–1090.
- [58] Floris, G.; Borghero, G.; Cannas, A.; Di Stefano, F.; Murru, M.R.; Corongiu, D.; Cuccu, S.; Tranquilli, S.; Cherchi, M.V.; Serra, A.; et al. Clinical phenotypes and radiological findings in frontotemporal dementia related to TARDBP mutations. *J. Neurol.* 2015, 262, 375–384.
- [59] Greaves, C.V.; Rohrer, J.D. An update on genetic frontotemporal dementia. *J. Neurol.* 2019, 266, 2075–2086.
- [60] Snowden, J.S.; Adams, J.; Harris, J.; Thompson, J.C.; Rollinson, S.; Richardson, A.; Jones, M.; Neary, D.; Mann, D.M.; Pickering-Brown, S. Distinct clinical and pathological phenotypes in frontotemporal dementia associated with MAPT, PGRN and C9orf72 mutations. *Amyotroph. Lateral Scler. Front. Degener.* 2015, 16, 497–505.
- [61] Convery R, Mead S, Rohrer JD. Review: Clinical, genetic and neuroimaging features of frontotemporal dementia. *Neuropathol Appl Neurobiol.* 2019 Feb; 45(1): 6-18.
- [62] Paushter, D.H.; Du, H.; Feng, T.; Hu, F. The lysosomal function of progranulin, a guardian against neurodegeneration. *Acta Neuropathol.* 2018, 136, 1–17.
- [63] Yu, C.-E.; Bird, T.D.; Bekris, L.M.; Montine, T.J.; Leverenz, J.B.; Steinbart, E.; Galloway, N.M.; Feldman, H.; Woltjer, R.; Miller, C.A.; et al. The Spectrum of Mutations in Progranulin: A collaborative study screening 545 cases of neurodegeneration. *Arch. Neurol.* 2010, 67, 161–170.
- [64] Boland, S.; Swarup, S.; Ambaw, Y.A.; Malia, P.C.; Richards, R.C.; Fischer, A.W.; Singh, S.; Aggarwal, G.; Spina, S.; Nana, A.L.; et al. Deficiency of the frontotemporal dementia gene GRN results in gangliosidosis. *Nat. Commun.* 2022, 13, 5924.
- [65] Bright, F.; Werry, E.L.; Dobson-Stone, C.; Piguet, O.; Ittner, L.M.; Halliday, G.M.; Hodges, J.R.; Kiernan, M.C.; Loy, C.T.; Kassiou, M.; et al. Neuroinflammation in frontotemporal dementia. *Nat. Rev. Neurol.* 2019, 15, 540–555.
- [66] Wang, Y.; Mandelkow, E. Tau in physiology and pathology. *Nat. Rev. Neurosci.* 2016, 17, 22–35.
- [67] Lines, G.; Casey, J.M.; Preza, E.; Wray, S. Modelling frontotemporal dementia using patient-derived induced pluripotent stem cells. *Mol. Cell. Neurosci.* 2020, 109, 103553.
- [68] Rovelet-Lecrux, A.; Hannequin, D.; Guillin, O.; Legallic, S.; Jurici, S.; Wallon, D.; Frebourg, T.; Campion, D. Frontotemporal Dementia Phenotype Associated with MAPT Gene Duplication. *J. Alzheimer's Dis.* 2010, 21, 897–902.

- [69] Benussi, A.; Epadovani, A.; Eborroni, B. Phenotypic Heterogeneity of Monogenic Frontotemporal Dementia. *Front. Aging Neurosci.* 2015, 7, 171.
- [70] Watts GD, Wymer J, Kovach MJ, et al. Inclusion body myopathy associated with Paget disease of bone and frontotemporal dementia is caused by mutant valosin-containing protein. *Nat Genet.* 2004 Apr; 36(4): 377-381.
- [71] Skibinski G, Parkinson NJ, Brown JM, et al. Mutations in the endosomal ESCRTIII-complex subunit CHMP2B in frontotemporal dementia. *NatGenet.* 2005 Aug; 37(8): 806-808.
- [72] Rubino E, Rainero I, Chiò A, et al. SQSTM1 mutations in frontotemporal lobar degeneration and amyotrophic lateral sclerosis. *Neurology.* 2012 Oct 9; 79(15): 1556-1562.
- [73] Han-Xiang Deng et al., Mutations in UBQLN2 cause dominant X-linked juvenile and adult-onset ALS and ALS/dementia *Nature* 2011 Aug 21;477(7363):211-5. doi: 10.1038/nature10353.
- [74] Frisoni GB, Festari C, Massa F et al. European intersocietal recommendations for the biomarker-based diagnosis of neurocognitive disorders *Lancet Neurol* 2024; 23: 302-312.
- [75] Zetterberg H., Van Swieten J.C., Boxer A.L., Rohrer J.D. Review: Fluid biomarkers for frontotemporal dementias. *Neuropathol. Appl. Neurobiol.* 2019;45:81–87. doi: 10.1111/nan.12530.
- [76] Doroszkiewicz J., Groblewska M., Mroczko B. Molecular Biomarkers and Their Implications for the Early Diagnosis of Selected Neurodegenerative Diseases. *Int. J. Mol. Sci.* 2022;23:4610. doi: 10.3390/ijms23094610.
- [77] Teunissen CE, Verberk IMW, Thijssen EH, et al. Blood-based biomarkers for Alzheimer's disease: towards clinical implementation. *Lancet Neurol.* 2022 Jan; 21(1): 66-77.
- [78] Yoshimura T.; Fujita K.; Kawakami S.; Takeda K.; Chan S.; Beligere G.; Dowell B. Stability of Pro-Gastrin-Releasing Peptide in Serum versus Plasma. *Tumor Biol.* 2008, 29, 224–230.
- [79] Bolstad N.; Warren D.J.; Nustad K. Heterophilic antibody interference in immunometric assays. *Best Pract. Res. Clin. Endocrinol. Metab.* 2013, 27, 647– 661.
- [80] Apweiler R.; Aslanidis C.; Deufel T.; Gerstner A.; Hansen J.; Hochstrasser D.; Kellner R.; Kubicek M.; Lottspeich F.; Maser E.; et al. Approaching clinical proteomics: Current state and future fields of application in fluid proteomics. *Clin. Chem. Lab. Med.* 2009, 47, 724–744.
- [81] Agnello L, Gambino CM, Ciaccio AM, Masucci A, Vassallo R, Tamburello M, Scazzone C, Lo Sasso B, Ciaccio M. Biomarcatori molecolari delle malattie neurodegenerative: una guida pratica al loro uso e alla loro interpretazione appropriati nella pratica clinica. *Int J Mol Sci.* 2024 13 aprile;25(8):4323. doi: 10.3390/ijms25084323.
- [82] Foiani M. S. et al. Alla ricerca di nuovi biomarcatori del liquido cerebrospinale della patologia tau nella demenza frontotemporale: una ricerca sfuggente, *J Neurol Neurosurg Psichiatria.* Luglio 2019;90(7):740-746. doi:10.1136/jnnp-2018-319266.
- [83] Skillbäck T, Farahmand BY, Rosén C, et al. Cerebrospinal fluid tau and amyloid- β 1-42 in patients with dementia. *Brain.* 2015 Sep; 138(Pt 9):2716-2731.
- [84] Yuan, A.; Veeranna; Sershen, H.; Basavarajappa, B.S.; Smiley, J.F.; Hashim, A.; Bleiwas, C.; Berg, M.; Guifoyle, D.N.; Subbanna, S.; et al. Neurofilament light interaction with GluN1 modulates neurotransmission and schizophrenia-associated behaviors. *Transl. Psychiatry* 2018, 8, 167.

- [85]Khalil, M.; Teunissen, C.E.; Otto, M.; Piehl, F.; Sormani, M.P.; Gattringer, T.; Barro, C.; Kappos, L.; Comabella, M.; Fazekas, F.; et al. Neurofilaments as biomarkers in neurological disorders. *Nat. Rev. Neurol.* 2018, 14, 577–589.
- [86]Meeter, L.H.H.; Gendron, T.F.; Sias, A.C.; Jiskoot, L.C.; Russo, S.P.; Donker Kaat, L.; Pappa, J.M.; Panman, J.L.; van der Ende, E.L.; Dopfer, E.G.; et al. Poly(GP), neurofilament and grey matter deficits in C9orf72 expansion carriers. *Ann. Clin. Transl. Neurol.* 2018,5, 583–597.
- [87]De Jong D., Jansen R.W., Pijnenburg Y.A., van Geel W.J., Borm G.F., Kremer H.P., Verbeek M.M. CSF neurofilament proteins in the differential diagnosis of dementia. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry.* 2007; 78:936–938. doi: 10.1136/jnnp.2006.107326.
- [88] Ducharme S., Dols A., Laforce R., Devenney E., Kumfor F., van den Stock J., Dallaire-Thérout C., Seelaar H., Gossink F., Vijverberg E., et al. Recommendations to distinguish behavioural variant frontotemporal dementia from psychiatric disorders. *Brain.* 2020; 143:1632–1650. doi: 10.1093/brain/awaa018. Erratum in *Brain* 2020, 143, e62.
- [89] Benussi A., Karikari T.K., Ashton N., Gazzina S., Premi E., Benussi L., Ghidoni R., Rodriguez J.L., Emeršič A., Simrén J., et al. Diagnostic and prognostic value of serum NfL and p-Tau181in frontotemporal lobar degeneration. *J. Neurol. Neurosurg. Psychiatry.* 2020; 91:960–967. doi: 10.1136/jnnp-2020-323487.
- [90]Körtvelyessy, P.; Heinze, H.J.; Prudlo, J.; Bittner, D. CSF Biomarkers of Neurodegeneration in Progressive Non-fluent Aphasiaand Other Forms of Frontotemporal Dementia: Clues for Pathomechanisms? *Front. Neurol.* 2018, 9, 504 .
- [91]Wilke, C.; Gillardon, F.; Deuschle, C.; Dubois, E.; Hobert, M.A.; Müller vom Hagen, J.; Krüger, S.; Biskup, S.; Blauwendraat, C.;Hruscha, M.; et al. Serum Levels of Progranulin Do Not Reflect Cerebrospinal Fluid Levels in Neurodegenerative Disease. *Curr. Alzheimer Res.* 2016, 13, 654–662.
- [92]Balendra, R.; Isaacs, A.M. C9orf72-mediated ALS and FTD: Multiple pathways to disease. *Nat. Rev. Neurol.* 2018, 14, 544–558.
- [93]Feneberg, E.; Steinacker, P.; Lehnert, S.; Schneider, A.; Walther, P.; Thal, D.R.; Linsenmeier, M.; Ludolph, A.C.; Otto, M. Limitedrole of free TDP-43 as a diagnostic tool in neurodegenerative diseases. *Amyotroph. Lateral Scler. Front. Degener.* 2014, 15, 351–356.
- [94]Suárez-Calvet, M.; Kleinberger, G.; Araque Caballero, M.; Brendel, M.; Rominger, A.; Alcolea, D.; Fortea, J.; Lleó, A.; Blesa, R.; Gispert, J.D.; et al. sTREM 2 cerebrospinal fluid levels are a potential biomarker for microglia activity in early-stage Alzheimer’sdisease and associate with neuronal injury markers. *EMBO Mol. Med.* 2016, 8, 466–476.
- [95]Tan Y.J.; Siow I.; Saffari S.E.; Ting S.K.S.; Li Z.; Kandiah N.; Tan L.C.S.; Tan E.K.; Ng A.S.L. Plasma Soluble ST2 Levels AreHigher in Neurodegenerative Disorders and Associated with Poorer Cognition. *J. Alzheimer’s Dis.* 2023, 92, 573–580.
- [96]Antonioni A., Emanuela Maria Raho, Piervito Lopriore, Antonia Pia Pace, Raffaella Rita Latino Frontotemporal Dementia, Where Do We Stand? A Narrative Review *Int J Mol Sci.* 2023 Jul; 24(14): 11732.Published online 2023 Jul21. doi: 10.3390/ijms241411732.
- [97]Viswanathan Sowmya , Narayanan Tharangattu N. et al., Biosensori ad effetto di

- campo grafene-proteina: rilevamento del glucosio, *Materialstoday*, Vol. 18, N. 9, Nov. 2015, Pagine 513-522. <https://doi.org/10.1016/j.matmod.2015.04.003>.
- [98] Rogolino A. & Savio G. Tendenze nella microfluidica, nei micro reattori e nei materiali catalitici prodotti in modo additivo. *Material Advances* n. 3, 2021. Doi: [org/10.1039/d0ma00704h](https://doi.org/10.1039/d0ma00704h).
- [99] Liu W., Zhao L., Blackman B., Parmar M., Wong M.Y., Woo T., Yu F., Chiuchiolo M.J., Sondhi D., Kaminsky S.M., et al. Vectored Intracerebral Immunization with the Anti-Tau Monoclonal Antibody PHF1 Markedly Reduces Tau Pathology in Mutant Tau Transgenic Mice. *J. Neurosci.* 2016;36:12425–12435. doi: [10.1523/JNEUROSCI.2016-16.2016](https://doi.org/10.1523/JNEUROSCI.2016-16.2016). Erratum in *J. Neurosci.* 2017, 37, 3734.
- [100] Rhinn H., Tatton N., McCaughey S., Kurnellas M., Rosenthal A. Progranulin as a therapeutic target in neurodegenerative diseases. *Trends Pharmacol. Sci.* 2022; 43:641–652. doi: [10.1016/j.tips.2021.11.015](https://doi.org/10.1016/j.tips.2021.11.015).
- [101] Tran H., Moazami M.P., Yang H., McKenna-Yasek D., Douthwright C.L., Pinto C., Metterville J., Shin M., Sanil N., Dooley C., et al. Suppression of mutant C9orf72 expression by a potent mixed backbone antisense oligonucleotide. *Nat. Med.* 2022; 28:117–124. doi: [10.1038/s41591-021-01557-6](https://doi.org/10.1038/s41591-021-01557-6).
- [102] Antczak J., Kowalska K., Klimkowicz-Mrowiec A., Wach B., Kasprzyk K., Banach M., Rzeźnicka-Brzegowy K., Kubica J., Słowik A. Repetitive transcranial magnetic stimulation for the treatment of cognitive impairment in frontotemporal dementia: An open-label pilot study. *Neuropsychiatr. Dis. Treat.* 2018; 14:749–755. doi: [10.2147/NDT.S153213](https://doi.org/10.2147/NDT.S153213).
- [103] Assogna M., Di Lorenzo F., Martorana A., Koch G. Synaptic Effects of Palmitoylethanolamide in Neurodegenerative Disorders. *Biomolecules.* 2022; 12:1161. doi: [10.3390/biom12081161](https://doi.org/10.3390/biom12081161).
- [104] Assogna M., Casula E.P., Borghi I., Bonni S., Samà D., Motta C., Di Lorenzo F., D'acunto A., Porraini F., Minei M., et al. Effects of Palmitoylethanolamide Combined with Luteoline on Frontal Lobe Functions, High Frequency Oscillations, and GABAergic Transmission in Patients with Frontotemporal Dementia. *J. Alzheimer's Dis.* 2020; 76:1297–1308. doi: [10.3233/JAD-200426](https://doi.org/10.3233/JAD-200426).

Esiti materni e neonatali del parto in acqua e fuori dall'acqua nei travagli a basso rischio ostetrico: studio osservazionale retrospettivo presso l'Azienda USL di Piacenza.

Elisa Piccolo¹, Giacomo Biasucci^{2, 3}, Mariasole Magistrali⁴, Belinda Benenati³, Daniela Russo¹, Marina Paola Mercati¹, Sonia Tesoriati¹, Marina Cicalla¹, Simona Illari⁵, Cristiana Pavesi⁵, Maurizio Beretta⁶, Marina Bolzoni⁷.

¹ Dipartimento Salute Donna, infanzia e adolescenza, UOC Ostetricia e Ginecologia, AUSL Piacenza

² Dipartimento di Medicina e Chirurgia, Università di Parma

³ Dipartimento Salute Donna, infanzia e adolescenza, UOC Pediatria e Neonatologia, AUSL Piacenza

⁴ Dipartimento Salute Donna, infanzia e adolescenza, UOSD Pediatria di Comunità, AUSL Piacenza

⁵ Dipartimento Professioni Sanitarie e Sociali, Area Materno Infantile e Percorso Nascita, AUSL Piacenza

⁶ Dipartimento Professioni Sanitarie e Sociali, Corso di laurea in infermieristica, AUSL Piacenza

⁷ Dipartimento Qualità e Sicurezza, UOC Innovazione, ricerca e qualità, AUSL Piacenza

Contatto autori: Elisa Piccolo - elisapiccolo89@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0009-0001-6573-3278>

Come citare / How to Cite:

Piccolo, E., Biasucci, G., Magistrali, M., Benenati, B., Russo, D., Mercati, M. P., ... Bolzoni, M. Esiti materni e neonatali del parto in acqua e fuori dall'acqua nei travagli a basso rischio ostetrico: studio osservazionale retrospettivo presso l'Azienda USL di Piacenza. *Journal of Biomedical Practitioners*, 9(1).

<https://doi.org/10.13135/2532-7925/12020>

N. 1, Vol. 9 (2025) - 109:121

Submitted: 6 March 2025

Revised: 11 March 2025

Accepted: 4 June 2025

Published: 23 June 2025

Think green before you print



RIASSUNTO

INTRODUZIONE

L'immersione in vasca durante il travaglio e il parto è tra le principali tecniche non farmacologiche per la riduzione del dolore e per questo motivo un numero sempre maggiore di donne sceglie di utilizzare l'acqua per affrontare il parto. La letteratura riporta però dati contrastanti e prove di scarsa qualità in merito agli esiti materni e neonatali. Diventa importante comprendere se il parto in acqua presenta più rischi per la donna e per il neonato rispetto al parto fuori dall'acqua. Obiettivo primario dello studio è confrontare le infezioni neonatali in caso di parto in acqua o fuori dall'acqua. Obiettivi secondari sono il confronto degli esiti materni (lacerazioni vagino-perineali, emorragia del post partum, durata del travaglio e del periodo espulsivo, infezioni) e neonatali (Apgar al primo e quinto minuto, ricoveri in terapia intensiva neonatale) del parto in acqua rispetto al parto fuori dall'acqua.

MATERIALI E METODI

È uno studio osservazionale retrospettivo di coorte con coorte parallela. È stato analizzato un campione di 698 donne con gravidanza a basso rischio ostetrico divise in due gruppi sulla base del tipo di parto, in acqua o fuori dall'acqua. L'analisi dei dati è stata realizzata con il software STATA 16.0. È stata realizzata una statistica descrittiva e inferenziale delle variabili.

Per la popolazione in studio è stato creato un modello logistico volto ad individuare quali variabili possono concorrere ad aumentare la probabilità di lesione al perineo.

RISULTATI

Il campione studiato è rappresentato da 698 parti divisi equamente nelle due coorti. Il campione è risultato essere omogeneo per le variabili età, parità, terapia antibiotica in travaglio e positività al tampone vagino-rettale. Si evidenzia una differenza ($p < 0,05$) per la variabile Apgar al primo minuto, i neonati da parto in acqua hanno ottenuto un punteggio pari a 10 in numero maggiore rispetto ai nati fuori dall'acqua. Esiste una differenza significativa ($p < 0,05$) per la variabile perdita ematica nel post partum che comunque risulta essere contenuta in entrambi i gruppi. Dalla regressione logistica si evidenzia come l'aumento di 1 cm della circonferenza cranica del neonato aumenta di 1,3 volte il rischio di lesione perineale ($OR = 1,27$; $p = 0,002$).

CONCLUSIONI

Dallo studio non sono emerse differenze sugli esiti materni e neonatali tra il parto in acqua e fuori dall'acqua; sembrerebbe opportuno e raccomandabile lasciare alla donna con travaglio a basso rischio ostetrico la libertà di scelta sull'espletamento del parto in acqua o fuori

dall'acqua. Sono comunque necessari ulteriori studi.

Parole chiave: parto in acqua, basso rischio ostetrico, infezioni neonatali, lacerazioni vaginali-perineali.

INTRODUZIONE

L'immersione in vasca durante il travaglio e il parto è tra le principali tecniche non farmacologiche per la riduzione del dolore [1]. L'utilizzo dell'acqua durante il travaglio sembra associato ad una maggiore sensazione di benessere materno e una riduzione degli interventi ostetrici favorendo la naturalità del parto [2-5]. Per questi motivi il parto in acqua viene richiesto da un numero sempre maggiore di donne [6].

La letteratura presente riporta però dati contrastanti in merito agli esiti materni e neonatali dell'utilizzo dell'acqua durante il periodo espulsivo. Una Cochrane Review afferma che sono disponibili solo prove di scarsa o moderata qualità e che sono necessari ulteriori studi [2].

Da uno studio retrospettivo pubblicato nel 2019 emerge che le maggiori complicanze associate al parto in acqua riguardavano il neonato con quasi annegamenti, rottura del funicolo e infezioni [7].

Nello stesso anno sono stati pubblicati due studi retrospettivi in cui gli autori sostengono che il parto in acqua non ha mostrato un aumento degli eventi avversi materni e neonatali rispetto al parto fuori dall'acqua [8-9]. Questo è stato confermato da due studi del 2020 [10-11].

Gli autori di altri studi pubblicati nel 2020 sostengono che i parti ospedalieri avvenuti in acqua hanno avuto un minor rischio di ricovero in terapia intensiva neonatale e hanno necessitato di minori cure nonché un minor numero di lacerazioni materne rispetto ai parti fuori dall'acqua [12-13].

Nel 2014 è stata pubblicata una dichiarazione congiunta dell'American Academy of Pediatrics (AAP) e dell'American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) che raccomandava di praticare il parto in acqua solo per fini di ricerca ottenendo il pieno consenso informato scritto [14]. Nel 2016 l'ACOG afferma che non ci sono dati sufficienti per trarre conclusioni sui relativi benefici e rischi dell'immersione in acqua durante la seconda fase del travaglio e del parto, pertanto, fino a quando tali dati non saranno disponibili, raccomandano che la nascita non avvenga in acqua. Questa opinione è stata riconfermata nel 2021 [15].

Gli autori di una revisione sistematica del 2024 affermano che in strutture attrezzate il parto in acqua può essere una scelta ragionevole per le madri e i neonati [16].

Diventa quindi importante comprendere se l'immersione in acqua durante il travaglio e il periodo espulsivo non aumenta i rischi di un evento avverso rispetto al travaglio e parto fuori dall'acqua.

Considerando l'importanza dell'evento e l'indiscussa possibilità della donna di scegliere la modalità del proprio parto, l'esecuzione di un RCT è scarsamente realizzabile.

Presso l'AUSL di Piacenza vengono eseguiti parti in acqua dal 2003 e, come emerso da audit interni, nel corso degli anni sono stati osservati esiti incoraggianti in termini di gradimento da parte delle pazienti e non è stato osservato un aumento del rischio, ovvero la possibilità che un paziente subisca un danno o disagio involontario, imputabile, alle cure sanitarie, che causa un prolungamento del periodo di degenza, un peggioramento delle condizioni di salute o la morte [17].

Obiettivo primario dello studio è confrontare le infezioni neonatali in caso di parto in acqua o fuori dall'acqua. Obiettivi secondari sono il confronto degli esiti materni (lacerazioni vagino-perineali, emorragia del post partum, durata del travaglio e del periodo espulsivo, infezioni) e neonatali (Apgar al primo e quinto minuto, ricoveri in terapia intensiva neonatale) del parto in acqua rispetto al parto fuori dall'acqua.

MATERIALI E METODI

È uno studio osservazionale retrospettivo di coorte con coorte parallela.

Sono state arruolate le donne con travaglio a basso rischio ostetrico [18] e parto eutocico, quindi con i seguenti requisiti:

- feto singolo in presentazione cefalica;
- travaglio insorto spontaneamente dalla 37+0 settimana di gravidanza;
- assenza di patologie insorte in gravidanza o durante il travaglio;
- battito cardiaco fetale nella norma;
- sacco amniotico integro o rottura prematura delle membrane amniocoriali (PROM) da meno di 24 ore e che abbiano eseguito terapia antibiotica nel caso di tampone vagino-rettale positivo per Streptococco Beta Emolitico (SBE) o rottura superiore alle 18 ore;
- liquido amniotico limpido;
- senza augmentation con amniorexi o ossitocina;
- non utilizzo dell'epidurale.

Nella prima coorte sono state incluse le donne che hanno espletato tutto il periodo espulsivo in acqua, nella coorte parallela sono state arruolate le donne che non hanno usufruito dell'immersione in vasca né per il travaglio né per il parto.

La dimensione campionaria è stata calcolata sulla base dell'incidenza dell'emorragia del post partum (EPP) nelle donne non esposte (16%) e nelle donne esposte all'immersione in vasca

(9%) presso l'AUSL di Piacenza, la potenza statistica è stata definita all'80% con alpha al 5% e rapporto tra esposti e non esposti di 1:1. Il campione è di 698 donne, 349 per gruppo.

I parti inclusi nello studio sono stati selezionati iniziando dall'ultimo parto in acqua eseguito al momento dell'approvazione in Comitato Etico ovvero ad agosto 2023 andando a ritroso nel tempo fino al raggiungimento del campione ovvero a dicembre 2018. Lo stesso è stato fatto per le donne che non hanno avuto un'immersione in vasca.

Sono stati raccolti i dati a partire dalle cartelle cliniche delle partorienti.

I parti in acqua sono avvenuti nelle due vasche [19] in dotazione presso la sala parto dell'AUSL di Piacenza adeguatamente sanificate e con monitoraggio microbiologico temporale [20], la temperatura dell'acqua è controllata con termometro immergibile a 36,5°C [21].

L'emorragia del post partum è stata stimata in ml attraverso l'uso di sacche retrosacrali posizionate dopo l'espulsione o dopo l'uscita dalla vasca, si considera emorragia del post partum una perdita superiore a 500ml come indicato nelle Linee Guida [22].

La durata del travaglio è conteggiata in minuti dall'inizio del travaglio in fase attiva dichiarato dall'ostetrica nella cartella clinica fino all'inizio del periodo espulsivo. Il periodo espulsivo è conteggiato in minuti dall'inizio degli sforzi espulsivi fino alla nascita.

Le lacerazioni perineali sono classificate in I, II, III e IV grado [23].

Per determinare la presenza di un'infezione materna o neonatale è stata valutata la somministrazione della terapia antibiotica nei 5 giorni successivi al parto.

L'analisi dei dati è stata realizzata con il software STATA 16.0.

Le variabili quantitative sono state descritte come media e deviazione standard (SD), se distribuite normalmente, o come mediana e intervallo interquartile (IQR) in caso contrario. Le variabili categoriche sono state descritte come frequenze relative e assolute.

La distribuzione delle variabili quantitative nei due gruppi è stata valutata con test t o con test Mann Whitney, mentre per le variabili categoriche è stato effettuato il test χ^2 o il test esatto di Fisher.

Per la popolazione in studio è stato creato un modello logistico volto ad individuare quali variabili possono concorrere ad aumentare la probabilità di lesione al perineo (parità, durata travaglio e periodo espulsivo, circonferenza cranica del neonato).

Considerazioni etiche

Lo studio è stato condotto secondo le Good Clinical Practice ed i principi sanciti dalla Dichiarazione di Helsinki [24].

Per la conduzione dello studio è stato ottenuto il parere favorevole del Comitato Etico Area Vasta Emilia Nord in data 18/07/2023 (protocollo n. 2023/0075011 del 20/07/2023) e

l'autorizzazione aziendale in data 27/07/2023 (delibera 2023/0000349 del 27/07/2023).

Trattandosi di uno studio retrospettivo non è stato sempre possibile raccogliere il consenso informato dei pazienti in quanto non reperibili. I dati di tali pazienti sono stati trattati in conformità alle previsioni di cui all'art. 110 del D.Lgs. 196/2003, e successive modifiche.

I dati raccolti ai fini dello studio sono stati utilizzati in forma pseudonimizzata.

RISULTATI

Il campione studiato è rappresentato da 698 parti, di cui 349 sono stati parti in acqua mentre in 349 casi non è stata utilizzata l'immersione in vasca né in travaglio né in periodo espulsivo.

Il campione si è rivelato omogeneo per le variabili età materna al parto, parità, tampone vagino-rettale per l'individuazione dello Streptococco Beta Emolitico e somministrazione di terapia antibiotica durante il travaglio (Tabella 1).

Le madri erano originarie di 42 diverse nazioni, raggruppate in 4 gruppi: Italia, Europa (ad esclusione dell'Italia), Africa, Asia e America. La tipologia di parto è associata in modo statisticamente significativo alla nazionalità ($p < 0,001$), per cui si evidenzia una prevalenza di donne di nazionalità italiana che hanno avuto un parto in acqua, e alle variabili peso neonatale ($p = 0,009$) e circonferenza cranica ($p = 0,01$) che risultano essere maggiori nei neonati da parto in acqua ma tali differenze, di 73 g e di 3 millimetri, rispettivamente, non sono clinicamente rilevanti (Tabella 1).

	Totalità campione N = 698	NO parto in acqua N = 349	SÌ parto in acqua N = 349	p
NAZIONALITA'				$< 0,001^{\#}$
• Italia	475 (68%)	206 (59%)	269 (77%)	
• Europa (no Italia)	115 (16%)	69 (20%)	46 (13%)	
• Africa	68 (10%)	50 (14%)	18 (5%)	
• Asia e America	39 (6%)	23 (7%)	16 (5%)	
Frequenza assoluta (frequenza percentuale) MD = 1				
ETA' (media \pm SD in anni)	31,1 \pm 4,9	31,0 \pm 5,0	31,1 \pm 4,8	0,7754 [§]

<p>PREGRESSI PARTI VAGINALI</p> <ul style="list-style-type: none"> • 0 • 1 • 2 • 3 • ≥ 4 <p>Frequenza assoluta (frequenza percentuale)</p>	<p>257 (37%)</p> <p>325 (47%)</p> <p>90 (13%)</p> <p>17 (2%)</p> <p>9 (1%)</p>	<p>129 (37%)</p> <p>162 (46%)</p> <p>43 (12%)</p> <p>9 (3%)</p> <p>6 (2%)</p>	<p>128 (37%)</p> <p>163 (47%)</p> <p>47 (13%)</p> <p>8 (2%)</p> <p>3 (1%)</p>	<p>0,883[§]</p>
<p>SBE</p> <ul style="list-style-type: none"> • Negativo • positivo <p>Frequenza assoluta (frequenza percentuale)</p> <p>MD=7</p>	<p>568 (82%)</p> <p>123 (18%)</p>	<p>282 (82%)</p> <p>60 (18%)</p>	<p>286 (82%)</p> <p>63 (18%)</p>	<p>0,862[#]</p>
<p>TERAPIA ANTIBIOTICA IN TRAVAGLIO PER SBE+ O PROM>18H</p> <ul style="list-style-type: none"> • No • Sì <p>Frequenza assoluta (frequenza percentuale)</p> <p>MD=1</p>	<p>542 (78%)</p> <p>155 (22%)</p>	<p>269 (77%)</p> <p>79 (23%)</p>	<p>273 (78%)</p> <p>76 (22%)</p>	<p>0,769[#]</p>
<p>PESO (media ± SD in g)</p>	<p>3361±368</p>	<p>3325±380</p>	<p>3398±352</p>	<p>0,009[§]</p>
<p>CIRCONFERENZA CRANICA (media ± SD in cm)</p> <p>MD=3</p>	<p>34,1±1,1</p>	<p>34,0±1,2</p>	<p>34,3±1,0</p>	<p>0,010[§]</p>

MD: missing data; #: test X2; §: test t; §: test esatto di Fisher

Tabella 1: caratteristiche del campione

Esiti neonatali

Non sono emerse differenze statisticamente significative tra i neonati nati da parto in acqua e fuori dall'acqua per le variabili Apgar al quinto minuto, somministrazione di terapia antibiotica nei cinque giorni successivi alla nascita e ricovero in terapia intensiva neonatale.

Si evidenzia una differenza statisticamente significativa ($p=0,033$) per la variabile Apgar al primo minuto: i neonati da parto in acqua hanno ottenuto un punteggio pari a 10 in percentuale maggiore rispetto ai nati fuori dall'acqua (61% versus 50%), non si evidenziano comunque differenze clinicamente rilevanti in quanto la quasi totalità dei neonati ha avuto un punteggio superiore a 9 al primo minuto (Tabella 2).

	Totalità campione N = 698	NO parto in acqua N = 349	SÌ parto in acqua N = 349	p
APGAR 1				0,033 [#]
• ≤7	10 (1%)	6 (2%)	4 (1%)	
• 8	20 (3%)	13 (4%)	7 (2%)	
• 9	279 (40%)	154 (44%)	125 (36%)	
• 10	389 (56%)	176 (50%)	213 (61%)	
APGAR 5				0,152 [#]
• 8 o 9	18 (3%)	12 (3%)	6 (2%)	
• 10	680 (97%)	337 (97%)	343 (98%)	
ANTIBIOTICO NEONATO				1 ^{\$}
• No	689 (99%)	344 (99%)	345 (99%)	
• Sì	9 (1%)	5 (1%)	4 (1%)	
RICOVERO TIN				0,560 [#]
• No	686 (98%)	342 (98%)	344 (99%)	
• Sì	12 (2%)	7 (2%)	5 (1%)	

[#]: test χ^2 ; ^{\$}: test esatto di Fisher;

Tabella 2: Esiti neonatali riportati come frequenza assoluta e frequenza percentuale

Esiti materni

Non sono emerse differenze statisticamente significative tra i due gruppi per le variabili somministrazione di antibiotico nei cinque giorni successivi al parto, durata del travaglio e del periodo espulsivo.

Si evidenzia un'associazione statisticamente significativa ($p < 0,001$) tra grado di lacerazione perineale e tipo di parto: con parto in acqua la percentuale di presenza di lacerazione di grado pari o superiore a 2 è inferiore rispetto alla percentuale riferita ai parti fuori dall'acqua (33% versus 47%).

Inoltre, la mediana del volume di perdita ematica nel post partum è significativamente inferiore in caso di parto in acqua a confronto con il parto non in acqua ($p < 0,001$), comunque la perdita risulta essere contenuta e non a carattere emorragico in entrambi i gruppi (Tabella 3).

Dalla regressione logistica volta ad individuare i fattori che aumentano il rischio di lacerazione perineale, indipendentemente dalla modalità in cui è avvenuto il parto, si evidenzia come l'aumento di 1 cm della circonferenza cranica del neonato aumenti di 1,3 volte il rischio di lesione ($OR = 1,27$; $p = 0,002$). Il rischio di lesione è ridotto del 70% nel caso di un pregresso parto vaginale, dell'84% se i parti pregressi sono 2 e dell'88% se i parti pregressi sono almeno 3.

	Totalità campione N = 698	NO parto in acqua N = 349	SÌ parto in acqua N = 349	p
Grado di lacerazione perineale				$< 0,001^{\#}$
• 0	232 (33%)	111 (32%)	121 (35%)	
• 1	188 (27%)	75 (21%)	113 (32%)	
• ≥ 2	278 (40%)	163 (47%)	115 (33%)	
Frequenza assoluta (frequenza percentuale)				

ANTIBIOTICO MADRE				0,066 #
• No	651 (93,4%)	319 (91,7%)	332 (95,1%)	
• Sì	46 (6,6%)	29 (8,3%)	17 (4,9%)	
Frequenza assoluta (frequenza percentuale) MD= 1				
DURATA TRAVAGLIO (mediana e IQR in minuti)	188 (123-280)	180 (120-285)	194 (130-272)	0,376 [^]
DURATA PERIODO ESPULSIVO (mediana e IQR in minuti)	18 (10-40)	18 (10-36)	19 (10-44)	0,461 [^]
EPP (mediana e IQR in ml)	200 (100-300)	250 (200-400)	150 (100-300)	<0,00 1 [^]

MD: missing data; #: test X2; ^: test di Mann Whitney

Tabella 3: Esiti materni

DISCUSSIONE

Lo scopo principale dello studio era confrontare le infezioni neonatali misurate in termini di somministrazione di terapia antibiotica nei cinque giorni successivi al parto. L'1,7% dei neonati da parto fuori dall'acqua e il 2% dei neonati da parto in acqua hanno necessitato di terapia antibiotica, dall'analisi dei dati non emerge nessuna differenza statisticamente significativa. La bassa percentuale di infezioni neonatali secondarie a parto in acqua, in accordo con quanto dichiarato da una revisione sistematica di case reports [25], probabilmente è dovuta all'utilizzo di adeguati filtri per l'acqua e ad un'accurata igienizzazione delle vasche seguendo le indicazioni delle procedure [19-20].

Gli esiti neonatali in termini di punteggio di Apgar al primo e quinto minuto sono rassicuranti in entrambi i gruppi [26]. Il 98,2% dei nati fuori dall'acqua e il 98,8% dei nati in acqua hanno ottenuto un punteggio superiore o uguale a 8 al primo minuto, emerge comunque una differenza significativa in quanto tra i nati fuori dall'acqua è più frequente un punteggio di Apgar uguale a 9 al primo minuto contro il punteggio uguale a 10 tra i nati in acqua ma non è una

differenza clinicamente rilevante. La totalità dei neonati ha ricevuto un punteggio superiore a o uguale a 8 al quinto minuto.

I ricoveri in terapia intensiva neonatale sono stati il 2% nei nati fuori dall'acqua mentre notiamo una percentuale inferiore (1,4%) di ricoveri di nati in acqua, questa non è comunque una differenza statisticamente significativa nonostante trovi accordo con uno studio condotto nel 2023 [13].

Le infezioni materne, ovvero la somministrazione di terapia antibiotica nei cinque giorni successivi al parto, non hanno mostrato differenze statisticamente significative nei due gruppi, contrariamente da quanto rilevato da uno studio del 2022 [27]; nonostante ciò, si evidenzia che tra i parti fuori dall'acqua la terapia antibiotica è stata somministrata nell'8,3% dei casi e nel 4,9% dei parti avvenuti in acqua, questo potrebbe essere clinicamente rilevante.

Non ci sono differenze tra la durata del periodo espulsivo, mentre si può notare una durata media del travaglio più lunga di 14 minuti nei travagli avvenuti in acqua.

Si evidenzia una perdita ematica maggiore nei parti avvenuti fuori dall'acqua, senza comunque raggiungere caratteri emorragici [28-29]. Questo si potrebbe spiegare con un ritardo nel posizionamento della sacca retrosacrale e una stima difficoltosa della qualità di perdita ematica in acqua.

Le lesioni perineali sono sovrapponibili nei due gruppi. Dalla regressione logistica effettuata sul campione emerge come all'aumentare di 1 cm della circonferenza cranica del neonato si ha un aumentato rischio di lacerazione.

Limiti dello studio

Si tratta di uno studio monocentrico che non valuta gli effetti dell'immersione in acqua in altri setting. È stato inoltre impossibile confrontare il pH fetale e gli indici di flogosi materni e neonatali, dati più oggettivabili, delle due coorti in quanto non sempre sono stati eseguiti.

Le società di pediatria che non raccomandano il parto in acqua non pongono limiti temporali dell'immersione durante il travaglio, per questo motivo non è stato considerato il tempo complessivo dell'immersione in vasca oltre al periodo espulsivo ma questo potrebbe essere un limite soprattutto per la valutazione degli esiti materni.

CONCLUSIONI

Dal nostro studio emerge come nel punto nascita dell'AUSL di Piacenza l'immersione in vasca durante il travaglio e il periodo espulsivo non comporti peggioramenti o miglioramenti degli esiti materni e neonatali nei parti considerati a basso rischio ostetrico.

Per questo motivo sembrerebbe opportuno e raccomandabile lasciare alla donna con travaglio a basso rischio ostetrico la libertà di scelta sull'espletamento del parto in acqua o fuori

dall'acqua.

Sono comunque necessari ulteriori studi multicentrici e prospettici e che utilizzino variabili oggettive come gli indici di flogosi e la misurazione del pH cordonale.

BIBLIOGRAFIA

- [1] Garland D, Jones. Waterbirths: supporting practice with clinical audit. *MIDIRS Midwifery Digest* 2000;10(3):333-6.
- [2] Cluett ER, Burns E, Cuthbert A. Immersion in water during labour and birth. *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2018, Issue 5. Art. No.: CD000111.
- [3] Maude RM, Foureur MJ. It's beyond water: Stories of women's experience of using water for labour and birth. *Women & Birth* 2007; 20(1): 17-24.
- [4] Carlsson T, Ulfsdottir H. Waterbirth in low-risk pregnancy: an exploration of women's experiences. *J Adv Nurs* 2020; 76(5): 1221-1231.
- [5] Reviriego-Rodrigo E, Ibarгойen-Roteta N et al. Experiences of water immersion during childbirth: a qualitative thematic synthesis. *BMC Pregnancy Childbirth*. 2023 May 29;23(1):395.
- [6] Henderson J, Burns EE et al. Labouring women who used a birthing pool in obstetric units in Italy: prospective observational study. *BMC Pregnancy and Childbirth* 2014;14:17.
- [7] Ulfsdottir H, Saltvedt S, Georgsson S. Women's experiences of waterbirth compared with conventional uncomplicated births. *Midwifery*. 2019;79:1-7.
- [8] Bailey JM, Zielinski RE et al. A retrospective comparison of waterbirth outcomes in two United States hospital settings. *Birth*. 2019;00:1-7.
- [9] Jacoby S, Becker G et al. Water Birth Maternal and Neonatal Outcomes Among Midwifery Clients in Alberta, Canada, from 2014 to 2017: A Retrospective Study. *J Obstet Gynaecol Can* 2019;41(6):805 - 812.
- [10] Hodgson ZG, Comfort LR, Albert AAY. Water Birth and Perinatal Outcomes in British Columbia: A Retrospective Cohort Study. *J Obstet Gynaecol Can*. 2020 Feb;42(2):150-155.
- [11] Neiman E, Austin E, Tan A et al. Outcomes of waterbirth in a US Hospital-based midwifery practice: a retrospective cohort study of water immersion during labor and birth. *J Midwifery Womens Health* 2020; 65(2): 216-223.
- [12] Sidebottom AC, Vacquier M et al. Maternal and Neonatal Outcomes in Hospital-Based Deliveries With Water Immersion *Obstet Gynecol* 2020;136:707-15.
- [13] Seed E, Kearney L, Weaver E, Ryan EG, Nugent R. A prospective cohort study comparing neonatal outcomes of waterbirth and land birth in an Australian tertiary maternity unit. *Aust N Z J Obstet Gynaecol*. 2023 Feb;63(1):59-65.
- [14] Committee on Obstetric Practice, American Academy of Pediatrics. ACOG Committee Opinion no. 594: Immersion in water during labor and delivery. *Obstet Gynecol*. 2014;123(4):912-915.

- [15] American college of obstetricians and gynecologists' committee on obstetric practice. Committee Opinion No. 679. *Obstet Gynecol.* 2016;128(5):e231-e236.
- [16] McKinney JA, Vilchez G et al. Water birth: a systematic review and meta-analysis of maternal and neonatal outcomes. *Am J Obstet Gynecol.* 2024 Mar;230(3S):S961-S979.e33.
- [17] Sicurezza dei pazienti e gestione del rischio clinico: Manuale per la formazione degli operatori sanitari – Ministero della Salute Dipartimento della Qualità – Direzione Generale della programmazione sanitaria, dei livelli di assistenza e dei principi etici di sistema; Ufficio III.
- [18] Maternity Care Working Party. Making normal birth a reality. Consensus statement from the Maternity Care Working Party: our shared views about the need to recognise, facilitate and audit normal birth. 2007 [cited 2011 March 7]. Available from: <http://www.rcog.org.uk/files/rcog-corp/uploaded-files/JointStatementNormalBirth2007.pdf>.
- [19] Decreto Legislativo 24 febbraio 1997 n° 47 “attuazione della direttiva 93/42/CEE concernente i dispositivi medici”. Suppl. ordinario G. U. n°54, 6 marzo 1997.
- [20] Istituto Superiore di Sanità. Linee Guida per la valutazione e la gestione del rischio per la sicurezza dell'acqua nei sistemi di distribuzione interni degli edifici prioritari e non prioritari e in talune navi ai sensi della Direttiva (UE) 2020/2184. A cura del Gruppo di lavoro ad-hoc sulla sicurezza dell'acqua nei sistemi di distribuzione idrica interni degli edifici e di talune navi 2022, 177 p. Rapporti ISTISAN 22/32.
- [21] Deans AC, Steer PJ. Labour and birth in water. Temperature of pool is important. *BMJ.* 1995 Aug 5;311(7001):390-1.
- [22] ISS-SNLG Emorragia post partum: come prevenirla, come curarla. Linea guida 26. Ottobre 2020.
- [23] ACOG Practice Bulletin No. 165: Prevention and Management of Obstetric Lacerations at Vaginal Delivery. *Obstet Gynecol*, July 2016 Vol 128, 1-15 Issue I.
- [24] World Medical Association. Dichiarazione di Helsinki Principi etici per la ricerca biomedica che coinvolge gli esseri umani. *Evidence* 2013;5(10): e1000059.
- [25] Vanderlaan J, Hall P. Systematic Review of Case Reports of Poor Neonatal Outcomes With Water Immersion During Labor and Birth. *The Journal of Perinatal & Neonatal Nursing.* 2020; 34(4):p 311-323.
- [26] Kubečková L, Kučerová DJ et al. In water or on land? Evaluation of perinatal and neonatal outcomes of water births in low-risk women. *Ceska Gynekol.* 2021;86(5):311-317.
- [27] Bovbjerg ML, Cheyney M, Caughey AB. Maternal and neonatal outcomes following waterbirth: a cohort study of 17 530 waterbirths and 17 530 propensity score-matched land births. *BJOG.* 2022 May;129(6):950-958.
- [28] Taliento Cristina, Tormen Mara et al. Impact of waterbirth on post-partum hemorrhage, genital trauma, retained placenta and shoulder dystocia: A systematic review and meta-analysis, *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*, 2022;10.1016/j.ejogrb.2022.06.016, 276, (26-37).
- [29] Burns E, Feeley C, Hall PJ, Vanderlaan J. Systematic review and meta-analysis to examine intrapartum interventions, and maternal and neonatal outcomes following immersion in water during labour and waterbirth. *BMJ Open.* 2022 Jul 5;12(7):e056517. Erratum in: *BMJ Open.* 2022 Sep 27;12(9):e056517corr1.

Maternal and neonatal outcomes of in-water and out-of-water births in low-obstetric-risk labour: a retrospective observational study at Piacenza hospital.

Elisa Piccolo¹, Giacomo Biasucci^{2, 3}, Mariasole Magistrali⁴, Belinda Benenati³, Daniela Russo¹, Marina Paola Mercati¹, Sonia Tesoriati¹, Marina Cicalla¹, Simona Illari⁵, Cristiana Pavesi⁵, Maurizio Beretta⁶, Marina Bolzoni⁷.

¹ Department of Women's Health, Childhood and Adolescence, UOC Obstetrics and Gynaecology, Piacenza Local Health Unit - Italy

² Department of Medicine and Surgery, University of Parma - Italy

³ Department of Women's Health, Childhood and Adolescence, UOC Paediatrics and Neonatology, Piacenza Local Health Authority - Italy

⁴ Department of Women's Health, Childhood and Adolescence, UOSD Community Paediatrics, AUSL Piacenza - Italy

⁵ Department of Health and Social Professions, Maternal and Childhood Area and Birth Pathway, AUSL Piacenza - Italy

⁶ Department of Health and Social Professions, Bachelor of Science in Nursing, AUSL Piacenza - Italy

⁷ Quality and Safety Department, Innovation, Research and Quality Unit, AUSL Piacenza - Italy

Corresponding author: Elisa Piccolo - elisapiccolo89@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0009-0001-6573-3278>

Come citare / How to Cite:

Piccolo, E., Biasucci, G., Magistrali, M., Benenati, B., Russo, D., Mercati, M. P., ... Bolzoni, M. Maternal and neonatal outcomes of in-water and out-of-water births in low-obstetric-risk labour: a retrospective observational study at Piacenza hospital. *Journal of Biomedical Practitioners*, 9(1).

<https://doi.org/10.13135/2532-7925/12021>

N. 1, Vol. 9 (2025) – 122:134

Submitted: 6 March 2025

Revised: 11 March 2025

Accepted: 4 June 2025

Published: 23 June 2025

Think green before you print



ABSTRACT

INTRODUCTION

The utilisation of birth pool immersion during labour and delivery constitutes one of the primary non-pharmacological methods for alleviating pain. Consequently, an increasing number of women are opting to employ aquatic environments as a means of managing the childbirth experience. However, the literature reports conflicting data and poor-quality evidence on maternal and neonatal outcomes. It becomes important to understand whether water birth is safe for both woman and baby. The objective of this research is to evaluate and compare neonatal outcomes, including infections, admission to the neonatal intensive care unit, and Apgar scores at one and five minutes, alongside maternal outcomes such as vagino-perineal lacerations, postpartum haemorrhage, the duration of labour and the expulsive phase, as well as infections, between water birth and non-water birth scenarios.

MATERIALS AND METHODS

A retrospective observational cohort study employing a parallel design was undertaken. A total of 698 women with low-risk obstetric pregnancies were included and stratified into two groups based on the type of delivery. Data analysis was performed using STATA 16.0 software, applying both descriptive and inferential statistical methods to assess the study variables. A logistic model was created for the study population to identify which variables may contribute to an increased likelihood of injury to the perineum.

RESULTS

The research sample comprised 698 deliveries, which were evenly distributed between the two cohorts. The groups exhibited homogeneity concerning maternal age, parity, administration of antibiotic treatment during labour, and positivity rates of vaginal-rectal swabs. A further notable discrepancy ($p < 0.05$) was observed in the volume of postpartum blood loss; however, the difference was minimal in both cohorts. Logistic regression analysis revealed that for each 1 cm increase in infant head circumference, the risk of perineal injury increased by 1.3 times (OR = 1.27; $p = 0.002$).

CONCLUSIONS

The study identified no significant differences in maternal and neonatal outcomes between water and non-water births. Consequently, it appears both suitable and prudent to permit women experiencing low-risk obstetric labour the autonomy to decide whether to deliver in a water-based setting or not. However, further studies are needed. Despite the findings presented, it is crucial to emphasise that further investigation and analysis are absolutely necessary.

Keywords: water birth, low obstetric risk, neonatal infections, vagino-perineal lacerations

INTRODUCTION

Birth pool immersion during labour and delivery is among the main non-pharmacological techniques for pain reduction [1]. The use of water during labour seems to be associated with an increased feeling of maternal well-being and a reduction in obstetric interventions, favouring the naturalness of childbirth [2-5]. For these reasons, water birth is requested by an increasing number of women [6].

However, the present literature reports conflicting data on maternal and neonatal outcomes of water use during the expulsive period. A Cochrane Review states that only low to moderate quality evidence is available and that further studies are needed [2].

A retrospective study published in 2019 found that the major complications associated with water birth involved the newborn with near-drownings, rupture of the funiculus and infections [7].

In the same year, two retrospective studies were published in which the authors claimed that water birth did not show an increase in maternal and neonatal adverse events compared to birth outside water [8-9]. This was confirmed by two studies from 2020 [10-11].

The authors of other studies published in 2020 claim that hospital births that occurred in water had a lower risk of admission to the neonatal intensive care unit and required less care as well as fewer maternal lacerations than out-of-water births [12-13].

In 2014, a joint statement by the American Academy of Pediatrics (AAP) and the American College of Obstetricians and Gynecologists (ACOG) was published recommending that water birth should only be performed for research purposes by obtaining full written informed consent [14]. In 2016, the ACOG states that there is insufficient data to draw conclusions about the relative benefits and risks of water immersion during the second stage of labour and childbirth, therefore, until such data are available, they recommend that birth should not take place in water. This view was reconfirmed in 2021 [15].

The authors of a systematic review in 2024 state that in equipped facilities, water birth can be a reasonable choice for mothers and babies [16].

It therefore becomes important to understand whether immersion in water during labour and the expulsive period does not increase the risks of an adverse event compared to labour and delivery out of water.

Considering the importance of the event and the undisputed possibility of the woman to choose the mode of her own delivery, performing an RCT is hardly feasible.

At the Piacenza AUSL, water births have been performed since 2003 and, as emerged from internal audits, encouraging results have been observed over the years in terms of patient satisfaction and no increase in risk, i.e. the possibility of a patient suffering unintentional harm or

discomfort, attributable to health care, causing a prolonged period of hospitalisation, a worsening of health conditions or death [17].

The primary objective of the study is to compare neonatal infections in water and out-of-water births. Secondary objectives are to compare maternal outcomes (vagino-perineal lacerations, postpartum haemorrhage, duration of labour and expulsive period, infections) and neonatal outcomes (Apgar at the first and fifth minute, neonatal intensive care unit admissions) of water birth versus out-of-water birth.

MATERIALS AND METHODS

This is a retrospective observational cohort study with a parallel cohort.

Women with low obstetrical risk labour [18] and eutocic delivery were enrolled, thus meeting the following requirements:

- single foetus in cephalic presentation;
- labour occurred spontaneously from 37+0 weeks of pregnancy;
- absence of pathologies arising in pregnancy or during labour;
- normal fetal heart rate;
- intact amniotic sac or premature rupture of amniochorionic membranes (PROMs) for less than 24 hours and who have received antibiotic therapy in the case of a positive vagino-rectal swab for Beta Haemolytic Streptococcus (GBS) or rupture longer than 18 hours;
- clear amniotic fluid;
- without augmentation with oxytocin;
- non-use of the epidural.

In the first cohort, women who had completed the entire expulsive period in water were included; in the parallel cohort, women who did not use the tub immersion for either labour or delivery were enrolled.

The sample size was calculated on the basis of the incidence of post-partum haemorrhage (PHE) in non-exposed women (16%) and in women exposed to bath immersion (9%) at the Piacenza AUSL, the statistical power was defined as 80% with alpha at 5% and ratio of exposed to non-exposed of 1:1. The sample consisted of 698 women, 349 per group.

The deliveries included in the study were selected starting from the last water birth performed at the time of approval in the Ethics Committee i.e. August 2023 going back in time until the sample was reached i.e. December 2018. The same was done for the women who did not have a bath immersion.

Data were collected from the medical records of the women giving birth.

The water deliveries took place in the two tanks [19] provided at the Piacenza AUSL delivery room adequately sanitised and with temporal microbiological monitoring [20], the water temperature is controlled with an immersible thermometer at 36.5°C [21].

Postpartum haemorrhage was estimated in ml through the use of retrosacral bags placed after expulsion or after exiting the tub, postpartum haemorrhage is considered to be a loss of more than 500ml as indicated in the Guidelines [22].

The length of labour is measured in minutes, commencing from the initiation of the active phase as recorded by the midwife in the medical documentation, up until the onset of the expulsive stage. The expulsive stage is timed in minutes from the commencement of exertions associated with expulsion until parturition occurs.

Perineal lacerations are classified into I, II, III and IV degrees [23].

To determine the presence of a maternal or neonatal infection, the administration of antibiotic therapy in the five days following delivery was assessed.

Data analysis was carried out with STATA 16.0 software.

Quantitative variables were articulated as the mean and standard deviation (SD) when exhibiting a normal distribution, or as the median and interquartile range (IQR) in the absence of normal distribution. Categorical variables were delineated in terms of relative and absolute frequencies.

The distribution of the quantitative variables in the two groups was assessed by t-test or Mann Whitney test, while for the categorical variables, the χ^2 test or Fisher's exact test was performed.

A logistic model was created for the study population to identify which variables may contribute to an increased likelihood of injury to the perineum (parity, duration of labour and expulsive period, infant's head circumference).

Ethical considerations

The study was conducted according to Good Clinical Practice and the principles enshrined in the Declaration of Helsinki [24].

For the conduct of the study, a favourable opinion was obtained from the Area Vasta Emilia Nord Ethics Committee on 18/07/2023 (protocol no. 2023/0075011 of 20/07/2023) and company authorisation on 27/07/2023 (resolution 2023/0000349 of 27/07/2023).

Given that this was a retrospective study, obtaining informed consent from patients was not feasible in all instances due to their unavailability. The data pertaining to these patients were processed in compliance with the stipulations outlined in Article 110 of Legislative Decree 196/2003, as amended.

Data collected for the purposes of the study were used in pseudonymised form.

RESULTS

The sample studied consisted of 698 deliveries, of which 349 were water deliveries, while in 349 cases tub immersion was not used either in labour or during the expulsive period.

The sample was homogeneous for the variables maternal age at delivery, parity, vaginal-rectal swab for detection of Beta Haemolytic Streptococcus and administration of antibiotic therapy during labour (Table 1).

The mothers were from 42 different countries, grouped into four groups: Italy, Europe (excluding Italy), Africa, Asia and America. The type of delivery was statistically significantly associated with nationality ($p < 0.001$), thus showing a prevalence of women of Italian nationality who had a water birth, and with the variables neonatal weight ($p = 0.009$) and head circumference ($p = 0.01$), which were found to be greater in newborns from water birth, but these differences, of 73 g and 3 mm, respectively, were not clinically relevant (Table 1).

	Total sample N = 698	NO water birth N = 349	YES water birth N = 349	p
NATIONALITY				<0.001 [#]
• Italy	475 (68%)	206 (59%)	269 (77%)	
• Europe (no Italy)	115 (16%)	69 (20%)	46 (13%)	
• Africa	68 (10%)	50 (14%)	18 (5%)	
• Asia and America	39 (6%)	23 (7%)	16 (5%)	
Absolute frequency (percentage frequency) MD = 1				
AGE (mean ± SD in years)	31.1 ± 4.9	31.0 ± 5.0	31.1 ± 4.8	0.7754 [§]
PREVIOUS VAGINAL DELIVERIES				0.883 [§]
• 0	257 (37%)	129 (37%)	128 (37%)	
• 1	325 (47%)	162 (46%)	163 (47%)	

<ul style="list-style-type: none"> • 2 • 3 • ≥ 4 Absolute frequency (percentage frequency)	90 (13%)	43 (12%)	47 (13%)	
GBS <ul style="list-style-type: none"> • Negative • positive Absolute frequency (percentage frequency) MD=7	568 (82%) 123 (18%)	282 (82%) 60 (18%)	286 (82%) 63 (18%)	0.862 [#]
ANTIBIOTIC THERAPY IN LABOUR FOR GBS+ OR PROM > 18H <ul style="list-style-type: none"> • No • Yes Absolute frequency (percentage frequency) MD=1	542 (78%) 155 (22%)	269 (77%) 79 (23%)	273 (78%) 76 (22%)	0.769 [#]
WEIGHT (mean \pm SD in g)	3361 \pm 368	3325 \pm 380	3398 \pm 352	0.009 [§]
CRANIC CIRCUMFERENCE (mean \pm SD in cm) MD=3	34.1 \pm 1.1	34.0 \pm 1.2	34.3 \pm 1.0	0.010 [§]

Table 1: Sample characteristics

MD: missing data; #: test X^2 ; §: t-test; §: Fisher's exact test

Neonatal outcomes

There were no statistically significant differences between infants born in and out of water for the variables Apgar at the fifth minute, administration of antibiotic therapy within five days after birth and admission to the neonatal intensive care unit.

There was a statistically significant difference ($p=0.033$) for the Apgar variable at the first minute: infants born in water scored 10 in a higher percentage than those born out of water

(61% versus 50%), however, no clinically relevant differences were evident as almost all infants had a score of more than 9 at the first minute (Table 2).

	Total sample N = 698	NO water birth N = 349	YES water birth N = 349	p
APGAR 1				0.033 [#]
• ≤7	10 (1%)	6 (2%)	4 (1%)	
• 8	20 (3%)	13 (4%)	7 (2%)	
• 9	279 (40%)	154 (44%)	125 (36%)	
• 10	389 (56%)	176 (50%)	213 (61%)	
APGAR 5				0.152 [#]
• 8 o 9	18 (3%)	12 (3%)	6 (2%)	
• 10	680 (97%)	337 (97%)	343 (98%)	
NEWBORN ANTIBIOTIC				1 ^{\$}
• No	689 (99%)	344 (99%)	345 (99%)	
• Yes	9 (1%)	5 (1%)	4 (1%)	
NICU RECREATION				0.560 [#]
• No	686 (98%)	342 (98%)	344 (99%)	
• Yes	12 (2%)	7 (2%)	5 (1%)	

Table 2: Neonatal outcomes reported as absolute frequency and percentage frequency

[#]: χ^2 test; ^C: Fisher's exact test;

Maternal outcomes

There were no statistically significant differences between the two groups for the variables antibiotic administration in the five days following delivery, duration of labour and expulsive period.

There was a statistically significant association ($p < 0.001$) between the degree of perineal laceration and type of delivery: with water deliveries the percentage of presence of laceration grade 2 or higher was lower than with non-water deliveries (33% versus 47%). In addition, the

median volume of postpartum blood loss is significantly lower in the case of water birth compared with non-water birth ($p < 0.001$), however, the loss is small and not haemorrhagic in both groups (Table 3).

The logistic regression aimed at identifying the factors that increase the risk of perineal laceration, regardless of the mode of delivery, shows that a 1 cm increase in the infant's head circumference increases the risk of injury by 1.3 times ($OR = 1.27$; $p = 0.002$). The risk of injury is reduced by 70% in the case of a previous vaginal delivery, by 84% if there are 2 previous deliveries and by 88% if there are at least 3 previous deliveries.

	Total sample N = 698	NO water birth N = 349	YES water birth N = 349	p
Degree of perineal laceration				$< 0.001^{\#}$
• 0	232 (33%)	111 (32%)	121 (35%)	
• 1	188 (27%)	75 (21%)	113 (32%)	
• ≥ 2	278 (40%)	163 (47%)	115 (33%)	
Absolute frequency (percentage frequency)				
MOTHER ANTIBIOTIC				$0.066^{\#}$
• No	651 (93.4%)	319 (91.7%)	332 (95.1%)	
• Yes	46 (6.6%)	29 (8.3%)	17 (4.9%)	
Absolute frequency (percentage frequency)				
MD = 1				
TRAVEL DURATION (median and IQR in minutes)	188 (123-280)	180 (120-285)	194 (130-272)	0.376^{\wedge}
DURATION PERIOD EXPULSIVE	18 (10-40)	18 (10-36)	19 (10-44)	0.461^{\wedge}

(median and IQR in minutes)				
EPP (median and IQR in ml)	200 (100-300)	250 (200-400)	150 (100-300)	<0.001 [^]

Table 3: Maternal outcomes

MD: missing data; #: test X^2 ; ^: Mann Whitney test

DISCUSSION

The primary objective of this research was to evaluate neonatal infections, operationalized through the administration of antibiotic therapy during the five-day postnatal period. The findings indicated that 1.7% of infants born outside of water settings and 2% of those born within water environments necessitated antibiotic treatment; however, the data analysis revealed no statistically significant differences between the two groups. The low rate of neonatal infections secondary to water birth, in agreement with a systematic review of case reports [25], is probably due to the use of adequate water filters and careful sanitation of the tubs following the guidelines of the procedures [19-20].

The neonatal outcomes in terms of Apgar score at the first and fifth minute are reassuring in both groups [26]. 98.2% of the out-of-water births and 98.8% of the in-water births received an Apgar score greater than or equal to 8 at the first minute, however, a significant difference emerges in that an Apgar score of 9 at the first minute is more common among the out-of-water births compared to a score of 10 among the in-water births, but this is not a clinically relevant difference. All infants received a score greater than or equal to 8 at the fifth minute.

Neonatal intensive care unit admissions were 2% in out-of-water births while we note a lower percentage (1.4%) of admissions of water births, this is however not a statistically significant difference although it is in agreement with a study conducted in 2023 [13].

Maternal infections, i.e. the administration of antibiotic therapy in the five days following delivery, did not show statistically significant differences in the two groups, in contrast to a study from 2022 [27], however, it is shown that among out-of-water deliveries antibiotic therapy was administered in 8.3% of cases and in 4.9% of deliveries in water, this could be clinically relevant.

There are no differences between the duration of the expulsive period, while an average labour duration of 14 minutes longer can be noted in labour that took place in water.

There is greater blood loss in deliveries that occur out of water, without however reaching haemorrhagic characters [28-29]. This could be explained by a delay in the positioning of the retrosacral sac and a difficult estimation of the quality of blood loss in water.

Perineal injuries are superimposable in the two groups. The logistic regression performed on the sample shows that as the infant's head circumference increases by 1 cm, there is an increased risk of laceration.

Limitations of the study

This is a single-centre study that does not evaluate the effects of water immersion in other settings. It was also impossible to compare the fetal pH and maternal and neonatal inflammation indices, more objective data, of the two cohorts as they were not always performed.

Paediatric societies that do not recommend water birth do not place time limits on immersion during labour, which is why the total time of immersion in the tub in addition to the expulsive period was not considered, but this could be a limitation especially for the assessment of maternal outcomes.

CONCLUSIONS

Our study shows that at the Piacenza AUSL birthplace, immersion in the birth pool during labour and the expulsive period does not lead to any worsening or improvement in maternal and neonatal outcomes in deliveries considered at low obstetrical risk.

For this reason, it would seem appropriate and advisable to allow the woman with low obstetrical risk labour the freedom of choice as to whether to give birth in or out of water.

However, further multicentre and prospective studies using objective variables such as indices of inflammation and measurement of cord pH are needed.

BIBLIOGRAPHY

- [1] Garland D, Jones. Waterbirths: supporting practice with clinical audit. MIDIRS Midwifery Digest 2000;10(3):333-6.
- [2] Cluett ER, Burns E, Cuthbert A. Immersion in water during labour and birth. Cochrane Database of Systematic Reviews 2018, Issue 5. Art. No.: CD000111.
- [3] Maude RM, Foureur MJ. It's beyond water: Stories of women's experience of using water for labour and birth. Women & Birth 2007; 20(1): 17-24.

- [4] Carlsson T, Ulfsdottir H. Waterbirth in low-risk pregnancy: an exploration of women's experiences. *J Adv Nurs* 2020; 76(5): 1221-1231.
- [5] Reviriego-Rodrigo E, Ibargoyen-Roteta N et al. Experiences of water immersion during childbirth: a qualitative thematic synthesis. *BMC Pregnancy Childbirth*. 2023 May 29;23(1):395.
- [6] Henderson J, Burns EE et al. Labouring women who used a birthing pool in obstetric units in Italy: prospective observational study. *BMC Pregnancy and Childbirth* 2014;14:17.
- [7] Ulfsdottir H, Saltvedt S, Georgsson S. Women's experiences of waterbirth compared with conventional uncomplicated births. *Midwifery*. 2019;79:1-7.
- [8] Bailey JM, Zielinski RE et al. A retrospective comparison of waterbirth outcomes in two United States hospital settings. *Birth*. 2019;00:1-7.
- [9] Jacoby S, Becker G et al. Water Birth Maternal and Neonatal Outcomes Among Midwifery Clients in Alberta, Canada, from 2014 to 2017: A Retrospective Study. *J Obstet Gynaecol Can* 2019;41(6):805 -812.
- [10] Hodgson ZG, Comfort LR, Albert AAY. Water Birth and Perinatal Outcomes in British Columbia: A Retrospective Cohort Study. *J Obstet Gynaecol Can*. 2020 Feb;42(2):150-155.
- [11] Neiman E, Austin E, Tan A et al. Outcomes of waterbirth in a US hospital-based midwifery practice: a retrospective cohort study of water immersion during labor and birth. *J Midwifery Women's Health* 2020; 65(2): 216-223.
- [12] Sidebottom AC, Vacquier M et al. Maternal and Neonatal Outcomes in Hospital-Based Deliveries With Water Immersion *Obstet Gynecol* 2020;136:707-15.
- [13] Seed E, Kearney L, Weaver E, Ryan EG, Nugent R. A prospective cohort study comparing neonatal outcomes of waterbirth and land birth in an Australian tertiary maternity unit. *Aust N Z J Obstet Gynaecol*. 2023 Feb;63(1):59-65.
- [14] Committee on Obstetric Practice, American Academy of Pediatrics. ACOG Committee Opinion no. 594: Immersion in water during labor and delivery. *Obstet Gynecol*. 2014;123(4):912-915.
- [15] American college of obstetricians and gynecologists' committee on obstetric practice. Committee Opinion No. 679. *Obstet Gynecol*. 2016;128(5):e231-e236.
- [16] McKinney JA, Vilchez G et al. Water birth: a systematic review and meta-analysis of maternal and neonatal outcomes. *Am J Obstet Gynecol*. 2024 Mar;230(3S):S961-S979.e33.
- [17] Patient Safety and Clinical Risk Management: Handbook for the Training of Health Care Professionals - Ministry of Health Department of Quality - Directorate General for Health Planning, Levels of Care and System Ethics; Office III.
- [18] Maternity Care Working Party. Making normal birth a reality. Consensus statement from the Maternity Care Working Party: our shared views about the need to recognise, facilitate and audit normal birth. 2007 [cited 2011 March 7]. Available from: <http://www.rcog.org.uk/files/rcog-corp/uploaded-files/JointStatementNormal-Birth2007.pdf>.
- [19] Legislative Decree No. 47 of 24 February 1997 'Implementation of Directive 93/42/EEC concerning medical devices'. Ordinary Suppl. G. U. No. 54, 6 March 1997.

- [20] Istituto Superiore di Sanità. Guidelines for risk assessment and risk management for water safety in internal distribution systems in priority and non-priority buildings and in certain ships under Directive (EU) 2020/2184. Edited by the Ad-hoc Working Group on Water Safety in Indoor Water Distribution Systems in Buildings and Certain Ships 2022, 177 p. ISTISAN Reports 22/32.
- [21] Deans AC, Steer PJ. Labour and birth in water. Temperature of pool is important. *BMJ*. 1995 Aug 5;311(7001):390-1.
- [22] ISS-SNLG Postpartum haemorrhage: how to prevent it, how to treat it. Guideline 26. October 2020.
- [23] ACOG Practice Bulletin No. 165: Prevention and Management of Obstetric Lacerations at Vaginal Delivery. *Obstet Gynecol*, July 2016 Vol 128, 1-15 Issue I.
- [24] World Medical Association. Declaration of Helsinki Ethical Principles for Biomedical Research Involving Human Beings. *Evidence* 2013;5(10):e1000059.
- [25] Vanderlaan J, Hall P. Systematic Review of Case Reports of Poor Neonatal Outcomes With Water Immersion During Labor and Birth. *The Journal of Perinatal & Neonatal Nursing*. 2020; 34(4):p 311-323.
- [26] Kubečzková L, Kučerová DJ et al. In water or on land? Evaluation of perinatal and neonatal outcomes of water births in low-risk women. *Ceska Gynekol*. 2021;86(5):311-317.
- [27] Bovbjerg ML, Cheyney M, Caughey AB. Maternal and neonatal outcomes following waterbirth: a cohort study of 17 530 waterbirths and 17 530 propensity score-matched land births. *BJOG*. 2022 May;129(6):950-958.
- [28] Taliento Cristina, Tormen Mara et al. Impact of waterbirth on postpartum hemorrhage, genital trauma, retained placenta and shoulder dystocia: A systematic review and meta-analysis, *European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology*, 2022;10.1016/j.ejogrb.2022.06.016, 276, (26-37).
- [29] Burns E, Feeley C, Hall PJ, Vanderlaan J. Systematic review and meta-analysis to examine intrapartum interventions, and maternal and neonatal outcomes following immersion in water during labour and waterbirth. *BMJ Open*. 2022 Jul 5;12(7):e056517. Erratum in: *BMJ Open*. 2022 Sep 27;12(9):e056517corr1.

OPEN ACCESS JOURNAL

<http://www.ojs.unito.it/index.php/jbp>

ISSN 2532-7925



Periodico per le professioni biomediche a carattere tecnico - scientifico - professionale

Indagine sulle metodiche di screening uditivo neonatale implementate sul territorio nazionale italiano.

Survey on the methods of neonatal hearing screening implemented in Italy.

Federica Baldin^{1, 2}, Giulia Rossato¹

¹ CdL in tecniche Audiometriche, Dipartimento di Neuroscienze, Università degli Studi di Padova, sede di Venezia - Italy

² U.O.C. Clinicizzata di Foniatria e Audiologia, Dipartimento di Chirurgia Specialistica, ULSS 2 Marca Trevigiana - Italy

Contatto autori/Corresponding author: Federica Baldin – federica.baldin@unipd.it
ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-8266-7671>

Come citare / How to Cite:

Baldin, F., & Rossato, G. Indagine sulle metodiche di screening uditivo neonatale implementate sul territorio nazionale italiano. *Journal of Biomedical Practitioners*, 9(1).

<https://doi.org/10.13135/2532-7925/12022>

N. 1, Vol. 9 (2025) – 135:173

Submitted: 22 February 2025

Revised: 4 April 2025

Accepted: 19 May 2025

Published: 23 June 2025

Think **green** before you print



Distribuita con Licenza Creative Commons. Attribuzione – Condividi 4.0 Internazionale

RIASSUNTO

INTRODUZIONE

Attualmente in Italia le procedure di screening neonatale uditivo non sono analoghe tra le varie regioni poiché non esistono metodiche universali e standardizzate. Il presente articolo ha l'obiettivo di identificare i protocolli esistenti nel territorio nazionale e le loro modalità di applicazione.

MATERIALI E METODI

È stato somministrato un questionario online ai tecnici audiometristi che lavorano nel territorio nazionale. Il campionamento è stato di convenienza, effettuato attraverso le piattaforme social più utilizzate e create attraverso strumenti informatici dai tecnici audiometristi del territorio italiano. È stata successivamente realizzata un'analisi statistica descrittiva dei dati ottenuti.

RISULTATI

Hanno partecipato all'indagine 168 tecnici audiometristi. I protocolli suggeriti dal JCIH sono quelli maggiormente utilizzati dai tecnici audiometristi: nel 100% del territorio italiano presso i punti nascita viene adottato il metodo che prevede l'esecuzione delle OAE e nelle terapie intensive viene impiegata la metodica dell'a-ABR. Dall'analisi delle risposte dei questionari emerge che il 64% di essi si occupano dell'attività di screening audiologico neonatale: il 55% presso i punti nascita; il 46% presso le terapie intensive neonatali. Le metodiche maggiormente utilizzate nei nati sani e a termine sono le emissioni otoacustiche (OAE), (51%); nei neonati con fattori di rischio presso le terapie intensive sono le a-ABR, (65%). Non tutti i tecnici audiometristi si occupano dell'attività di prevenzione e spesso a svolgerla sono altre figure professionali. Vengono utilizzate diverse metodiche strumentali per l'indagine della funzionalità uditiva, non solo tra regioni, ma anche tra ospedali appartenenti alla stessa realtà regionale. Inoltre, variano anche i protocolli adottati dalle diverse strutture.

CONCLUSIONI

In quasi tutto il territorio nazionale vengono raccolti gli esiti dello screening neonatale audiologico, oltre che con modalità differenti, anche per un diverso utilizzo da una regione all'altra. Concludendo, questo studio sottolinea l'importanza di definire modalità e protagonisti in ambito sanitario coinvolti nella prevenzione neonatale delle patologie uditive.

Parole chiave: screening neonatale uditivo; metodiche di screening uditivi; prevenzione e promozione della salute; livelli operativi e linee guida sugli screening uditivi in Italia.

ABSTRACT

INTRODUCTION

Currently in Italy procedures for auditory neonatal screening are not similar among different regions, due to no universal and standardized methods. The aim of this report is to identify existing protocols across Italy and their application.

MATERIALS AND METHODS

An online survey was administered to audiometric technicians working in the national territory. Sampling was of convenient, carried out through most used social platforms and created using computer tools by italian audiometric technicians. A descriptive statistical analysis of obtained data was subsequently carried out.

RESULTS

168 audiometer technicians participated in the survey. Protocols suggested by JCIH are the most used by audiometricians: in 100% of italian territory at birth points the method involving execution of OAE is adopted and in intensive therapies a-ABR method is used. Analysis of questionnaire responses shows that 64% of them are involved in neonatal audiological screening: 55% at birth points; 46% at neonatal intensive care. Most used methods in healthy and long-term births are otoacoustic emissions (OAE), (51%); in infants with risk factors in intensive therapy is a-ABR, (65%). The results show that not all audiometric technicians are involved in the screening and often other healthcare professionals. are performing the procedures. Different instrumental methodologies are used to investigate hearing function, not only between regions but also between hospitals belonging to the same region. In addition, there are differences in the adoption of the protocols suggested by the Joint Committee on Infant Hearing, in different healthcare institutions.

CONCLUSIONS

In almost all the Country, the results of audiological neonatal screening are collected not only by different methods, but also for different professionals from one region to another. In conclusion, this study highlights the importance of define modalities and actors in the health sector involved in the prevention of neonatal hearing disorders.

Key words: neonatal hearing screening; methods of hearing screening; prevention and health promotion; operational levels and guidelines on hearing screening in Italy.

INTRODUZIONE

In Italia si stima che ogni 1000 bambini 1-3 nascano con un'ipoacusia congenita [1]. Tale dato dimostra che il danno dell'udito non rappresenta una problematica rara e, pertanto, giustifica la necessità di adottare delle metodiche di screening atte ad individuare precocemente la sordità infantile con il fine di attuare interventi tempestivi efficaci a ridurre la disabilità. L'istituzione del Joint Committee on Infant Hearing, negli anni '60, ha permesso di sensibilizzare la comunità scientifica sull'importanza di una diagnosi precoce e di sviluppare linee guida, tuttora seguite anche in Italia, per i programmi volti alla loro intercettazione.

In Italia lo screening uditivo neonatale è stato introdotto nel 1997 in alcuni punti nascita per poi estendersi ad intere regioni. Le prestazioni per la diagnosi precoce della sordità congenita sono entrate a far parte dei Livelli Essenziali di Assistenza al neonato con il DPCM 12 gennaio 2017 "Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza". Tuttavia, non esistono metodiche universali e standardizzate e nel nostro Paese le procedure di screening non sono analoghe tra le varie regioni.

L'ipoacusia infantile nel 50-60% dei casi è di origine genetica, la maggioranza di questi casi è rappresentata dalle ipoacusie non sindromiche che possono essere trasmesse secondo modalità autosomica recessiva, come avviene per la mutazione del gene che codifica la proteina Connexina-26; autosomica dominante, che si manifestano in genere come ipoacusie di minor entità, ma con andamento progressivo "X-linked" o associate ad una mutazione del DNA mitocondriale.

Oltre queste, esistono anche forme di ipoacusia genetica associate a particolari sindromi di cui se ne citano alcune tra le più comuni: la sindrome di Usher, la sindrome di Pendred e la sindrome di Waardenburg [2].

Nel 25-30% dei deficit uditivi infantili permanenti, alla base del danno uditivo, agiscono fattori esterni, perlopiù rappresentati da agenti flogistici. Infine, in circa un quarto dei pazienti l'eziologia rimane sconosciuta [3].

Le ipoacusie permanenti infantili sono quindi prevalentemente congenite, ovvero sono già presenti alla nascita, o insorgono nei mesi appena successivi [4]. Si stima, infatti, che nei Paesi industrializzati ogni 1000 neonati sottoposti a screening audiologico circa 1-2 di essi risultino interessati da un danno uditivo, raggiungendo valori pari a 2-3 bambini ipoacusici ogni 1000 all'età di 5 anni [5].

Un importante aspetto da considerare è che la distribuzione della sordità infantile non è uniforme nella popolazione: questi valori diventano più elevati se analizzati all'interno di specifici sottogruppi come i neonati ricoverati nei reparti di terapia intensiva neonatale (TIN). In questo sottogruppo la prevalenza è strettamente dipendente dai criteri di ammissione alle TIN e dalla compresenza dei fattori di rischio. Esistono, infatti, delle condizioni mediche che possono aumentare l'incidenza a 1-4 bambini su cento [6].

Nei Paesi poveri o in via di sviluppo la percentuale di soggetti affetti da un danno uditivo è nettamente superiore rispetto a quella che si calcola nei Paesi economicamente più avanzati. L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) stima che in queste aree geografiche circa il 10% dei bambini sotto i 5 anni siano affetti da ipoacusia permanente; tuttavia, non si è in possesso di numeri affidabili poiché mancano dati epidemiologici certi [7]. Alla base del divario statistico vanno certamente tenute conto le condizioni socio-economiche e la mancanza di adeguati servizi sanitari. Infatti, la maggior parte dei casi di ipoacusia è dovuta a complicanze di otite cronica, le quali potrebbero essere evitate attraverso sufficienti cure e prevenzione. Altre cause molto comuni sono rappresentate da fattori perinatali ed esogeni, come l'asfissia o il trattamento con farmaci ototossici. Inoltre, in Paesi come il Pakistan o l'India è molto diffuso il matrimonio fra consanguinei, condizione che aumenta la probabilità che nascano bambini affetti da forme di ipoacusia a carattere ereditario [7]. A fare la differenza nell'esito di un'ipoacusia infantile permanente nei Paesi sviluppati è la presenza di trattamenti preventivi durante la gravidanza e la sorveglianza sanitaria.

L'OMS fissa a 30 dB HL la soglia uditiva oltre la quale il deficit è considerato causa di disabilità. È noto, infatti, che sentirci bene rappresenta il requisito fondamentale per un normale sviluppo, non solo del linguaggio, ma anche delle capacità cognitive e socio-emotive [8]. Il sistema uditivo centrale comincia la sua maturazione già durante l'ultimo trimestre di gravidanza, continuando dopo la nascita con una certa rapidità, per poi ridursi progressivamente con l'avanzare del tempo. Pertanto, l'intervento di riabilitazione dell'udito avrà maggior efficacia quanto prima viene avviato, offrendo la possibilità ai bambini audiolesi di uno sviluppo linguistico pari a quello dei coetanei normoudenti [9-11].

Sono stati fissati degli obiettivi sull'epoca d'intervento: l'inquadramento audiologico completo dovrebbe esser compiuto entro i 3 mesi di vita per poi iniziare un intervento appropriato entro i 6 mesi d'età. Il rispetto di tali tempistiche risulta possibile solamente sottoponendo a screening audiologico l'intera popolazione neonatale entro il primo mese di vita [12-13].

La nascita di un programma di screening uditivo può essere attribuita a Marion Downs, la quale, attorno agli anni '60, studiò delle tecniche d'indagine audiologica nei neonati [14]. Essa dedicò gran parte della sua carriera a dimostrare l'importanza dell'individuazione precoce del deficit uditivo e di un intervento tempestivo per un normale sviluppo [15]. Tuttavia, al tempo, non esistevano ancora degli esami strumentali in grado di garantire un'indagine su tutta la popolazione neonatale, pertanto si incoraggiava alla loro ricerca. Solo successivamente con l'avvento di tecniche elettrofisiologiche d'indagine fu possibile sviluppare i primi programmi di screening.

Nel 1972 il Comitato JCIH ha individuato i primi fattori, successivamente integrati, che espongono i soggetti ad un alto rischio d'ipoacusia, raccomandando di monitorare i pazienti che li presentavano. Sulla base della loro identificazione si è sviluppato il Targeted Neonatal Screening (TNS), un protocollo rivolto ai bambini che rientrano in un registro di rischio audiologico. Inizialmente l'esigenza di un programma di screening non fu accolta da tutti, venendo introdotto solamente in un ristretto numero di Paesi. Grazie a questi stati campione, si è potuto dimostrare

che i bambini che venivano sottoposti ad una riabilitazione uditiva entro i 6 mesi avevano più probabilità di sviluppare competenze linguistiche al pari dei coetanei normoacusici, rispetto a soggetti che accedevano all'input uditivo più tardi [16-17].

Nel 1993, gli American National Institutes of Health (NIH) stabilirono che tutti i bambini con perdita uditiva dovevano essere individuati entro i 3 mesi e riabilitati entro i 6 mesi di vita [18]. Questa presa di posizione, assieme a quella dell'American Academy of Pediatrics del 1999, fu determinante per la diffusione della consapevolezza dei benefici legati all'implementazione di programmi di screening [19]. Se fino a quel momento solamente due Stati americani avevano approvato normative per richiedere lo screening uditivo su tutti i neonati, successivamente ne coinvolse sempre più.

Ad oggi negli Stati Uniti sono 43 gli Stati dotati di norme, di cui 28 sottopongono a screening tutti i bambini, fissando standard pari all'85% di copertura [20]. Inoltre, i NIH giunsero alla consapevolezza che attraverso il TNS una grossa percentuale di soggetti ipoacusici non veniva individuata, riconoscendo l'efficacia di un nuovo protocollo, Universal Neonatal Screening (UNS), la cui adozione consente di ridurre significativamente l'età d'identificazione della patologia. Infatti, i risultati di uno studio condotto in circa 190 Paesi nel mondo dimostrano che in quelli che hanno adottato programmi UNS il deficit uditivo viene identificato all'età 6 mesi, mentre nei Paesi in cui non viene svolto l'età media di diagnosi è 34,9 mesi [13]. Con il nuovo millennio, lo screening uditivo neonatale si è diffuso oltre che negli ospedali statunitensi, in molti Paesi in tutto il mondo. Il JCIH si è occupato di sviluppare delle linee guida per i programmi volti ad intercettare precocemente la perdita uditiva, promuovendo un sistema che prevede che tutti i neonati vengano sottoposti ad un'indagine sull'eventuale presenza della patologia prima della dimissione dall'ospedale; un programma di follow-up per coloro che richiedono di maggiori approfondimenti a fini diagnostici ed interventi riabilitativi per chi presenta l'ipoacusia.

Il DPCM 12 gennaio 2017 ha stabilito che il Servizio Sanitario Nazionale assicuri tra i Livelli Essenziali di Assistenza (LEA) al neonato anche prestazioni per la diagnosi precoce della sordità congenita [21]. Una recente indagine nazionale ha dimostrato che lo screening uditivo neonatale ha raggiunto una copertura pari al 95,3% dei neonati, obiettivo richiesto dagli standard qualitativi internazionali [22]. Tuttavia, risulta difficile quantificare l'esatta percentuale di copertura perché esistono delle disomogeneità sia tra le regioni che tra le metodiche di screening adottate nei punti nascita sui neonati senza rischio audiologico e quelli ricoverati in TIN con fattori di rischio.

Sistemi informatizzati di raccolta dati sugli screening vengono, invece, adottati dalla maggior parte degli Stati americani, i quali chiedono agli ospedali di segnalare i risultati dello screening al Dipartimento di Salute dello Stato, coerentemente a quanto dovrebbe avvenire per un programma di sanità pubblica. Un esempio lampante è Rhode Island che dispone di uno dei migliori sistemi di monitoraggio e reporting della nazione [18]. Una visione italiana più chiara, infatti, sarebbe garantita dall'implementazione di un sistema di raccolta dati centralizzato che contribuirebbe a rendere il programma maggiormente efficace ed efficiente [23].

I programmi di screening non hanno valore diagnostico; screening, infatti, significa “scremare” una specifica popolazione di cui si ricerca una particolare patologia attraverso criteri “Pass”, soggetti probabilmente sani, e “Fail”, soggetti con elevata probabilità di essere malati. Affinché un programma di screening si possa attuare deve essere efficace, quindi sensibile (capacità di individuare come positivi i soggetti malati) e specifico (capacità di individuare come negativi i soggetti sani), tenendo conto della prevalenza della perdita uditiva nell’età infantile. Secondo le linee guida del Joint Committee on Infant Hearing (JCIH), esso non dovrebbe superare il 4% di positività affinché venga ritenuto un programma efficace. Inoltre, presuppone la presenza di protocolli diagnostici, terapeutici e riabilitativi e procedure di follow-up accessibili e gratuite.

Malgrado la sordità infantile abbia una prevalenza apparentemente bassa e non rappresenti una condizione di rischio per la vita, le sue conseguenze relazionali sono estremamente rilevanti. A tale proposito, analisi sulla sordità infantile hanno dimostrato che un buon programma di screening consente una riduzione dei costi che proverrebbero da interventi volti alla riabilitazione linguistica ed al supporto delle persone ipoacusiche [24]. Infatti, l’identificazione e il conseguente intervento precoce porta a migliori competenze linguistiche, minori costi educativi e maggiore produttività nel corso della vita e, ciò, dimostra che il rapporto costo-beneficio dello screening uditivo rivolto a tutta la popolazione neonatale è più vantaggioso rispetto alla sua assenza o all’attuazione di un programma che coinvolge uno specifico sottogruppo di soggetti [25].

Per l’esecuzione dello screening audiologico neonatale è necessario che vengano impiegate tecniche non invasive in grado di rilevare in modo oggettivo la funzionalità della via uditiva, individuando l’eventuale presenza di problematiche uditive [26-27]. I principali metodi investiti sono la misurazione delle Emissioni Otoacustiche (OAE) e dei potenziali evocati uditivi del tronco (ABR), entrambi caratterizzate da un elevato livello di specificità e sensibilità. Per queste metodiche, oltre a quella diagnostica, è disponibile la versione semplificata, comunemente indicate con l’acronimo a-OAE e a-ABR (Automatic OAE o ABR), la quale fornisce attraverso una valutazione statistica il risultato “Pass”, nel caso fosse positiva, o “Refer”, nel caso di negatività.

In genere, i programmi di screening hanno un approccio diagnostico-assistenziale articolato in tre livelli. Al primo livello fanno parte tutti i punti nascita sia pubblici che privati, accreditati con il servizio sanitario nazionale (SSN), compresi i reparti di TIN. Tuttavia, anche nei punti nascita facenti parte di strutture private non accreditate, lo screening audiologico neonatale dovrebbe essere garantito. Il secondo livello è rappresentato dai servizi di audiologia e foniatría, autonomi o aggregati a unità operative di otorinolaringoiatria del SSN. Infine, il terzo livello assistenziale è rappresentato dai centri di riferimento regionali. L’articolazione assistenziale tradizionale appena descritta non consente di distinguere adeguatamente i diversi livelli dello screening poiché l’organizzazione dei reparti e delle unità operative all’interno dei territori regionali devono essere organizzati in base alla tipologia di prestazioni, alla loro complessità e al numero di patologie. A tale scopo il decreto ministeriale 70/2015 “Regolamento recante definizione degli standard qualitativi, strutturali, tecnologici e quantitativi relativi all’assistenza

ospedaliera" ha introdotto il modello Hub & Spoke, a sua volta applicato all'organizzazione dello screening audiologico.

Il primo livello di screening su tutti i nati viene eseguito in tutti i punti nascita, anche nel caso di parto programmato a domicilio.

Attualmente non esiste un protocollo universale per l'esecuzione dello screening audiologico neonatale di primo livello. Pertanto, la JCIIH raccomanda che ogni paese adotti delle regole in funzione all'organizzazione, alle decisioni governative ed al budget a disposizione.

I protocolli ad oggi più utilizzati sono i seguenti:

- Metodo 1: consiste nell'esecuzione delle a-OAE per i soli nati a termine sani ed in assenza di fattori di rischio. È molto diffuso a livello internazionale prevedere due step di registrazione delle OAE del tipo test-retest. Il primo esame viene eseguito nei primi giorni di vita dal personale del nido. Il retest, ovvero la ripetizione della registrazione, è previsto per tutti i neonati dimessi dal nido con esito Refer in almeno un orecchio e dev'essere eseguito entro le tre settimane successive al primo test nello stesso reparto di neonatologia.

- Metodo 2: consta nella misurazione dell'a-ABR e può essere attuato sia al nido che in TIN. Come per il metodo precedentemente enunciato, è prevista l'esecuzione dell'esame in due step.

- Metodo 3: richiede la misurazione delle a-OAE in entrambe le orecchie e dell'a-ABR in uno o entrambi i lati qualora il primo test risultasse Refer.

- Metodo 4: si basa sulla contemporanea somministrazione di a-ABR e di a-OAE in entrambe le orecchie. Alla dimissione dovrà essere riferito, oltre al metodo di screening uditivo al quale il neonato è stato sottoposto ed il suo esito per ciascun lato, anche l'eventuale presenza di fattori di rischio.

I neonati che non superano lo screening di primo livello accedono al secondo livello, gestito nei centri Hub, dove vengono sottoposti ad accertamenti per la conferma del risultato entro le 2-8 settimane dopo la dimissione da parte di un otorinolaringoiatra o un audiologo. Nel frattempo, viene eseguita la ricerca dell'infezione congenita da Citomegalovirus (CMV), attraverso l'esaminazione di urine o saliva.

A questo livello assistenziale accedono anche i neonati ai quali, malgrado il superamento degli esami di screening di primo livello, vengono individuati fattori di rischio per ipoacusia. Questi entrano a far parte di un programma di follow-up a seconda del rischio a cui sono esposti.

Gli strumenti audiometrici d'indagine investiti possono essere diversi a seconda delle necessità, tuttavia i più comunemente utilizzati sono:

- ABR diagnostico o in modalità automatica;
- registrazione delle OAE con modalità diagnostica o automatica;
- impedenzometria;

- potenziali uditivi di stato stazionario (ASSR);
- audiometria comportamentale.

Completata la fase d'inquadramento diagnostico, il paziente accede al terzo livello del centro Hub che consiste nell'intervento terapeutico volto al ripristino dell'udito per un corretto sviluppo linguistico e cognitivo. Questo dovrebbe essere attuato entro i 6 mesi di età e possibilmente non oltre i 3 anni, periodo oltre il quale si abbassa la probabilità del suo beneficio. Il processo riabilitativo coinvolge un'equipe di professionisti, i quali lavorano in stretta collaborazione tra loro per la buona riuscita dell'intervento.

Gli attuali ausili riabilitativi disponibili si distinguono in protesi acustiche per via aerea o ossea ed impianti cocleari. La scelta dell'ausilio è dettata principalmente dalla sede e dall'entità della lesione. A prescindere da ciò, a tutti i soggetti con una perdita uditiva che può inficiare con lo sviluppo, vengono applicati almeno in fase iniziale gli apparecchi acustici. Qualora l'amplificazione della protesi non risultasse sufficiente alla correzione della disabilità, il paziente viene candidato all'impianto cocleare dopo un'accurata valutazione.

Uno dei principali problemi dello screening è rappresentato dalla perdita di pazienti nel flusso tra i vari livelli assistenziali o all'interno di uno stesso livello. Sono numerosi, infatti, i casi di pazienti che sfuggono o non completano il percorso previsto dallo screening audiologico [3]. Questo problema deriva dal fatto che in molte regioni del nostro territorio nazionale ancora non è stato implementato un sistema informatico sanitario che coordini lo scambio dei dati tra i vari livelli assistenziali. Un'unica piattaforma accessibile agli operatori sanitari dei diversi ospedali, utile all'inserimento e condivisione degli esiti dei test, permetterebbe di individuare i soggetti che non hanno completato le procedure previste per fornire loro chiare indicazioni sui successivi interventi da compiere. Inoltre, malgrado l'elevata sensibilità delle metodiche che vengono investite, possono verificarsi dei casi di falsa positività, ovvero neonati sani che, tuttavia, risultano Refer ai test. Ciò determina un aumento dei costi derivati dagli approfondimenti di neonati in realtà normoudenti e l'aumento dei tempi d'attesa necessari per il raggiungimento della diagnosi definitiva. L'abitudine di eseguire due step del tipo test-retest nei protocolli che richiedono la misurazione delle sole OAE o ABR viene previsto allo scopo di contrastare tali conseguenze.

Tuttavia, il principale punto di debolezza è certamente rappresentato dai falsi negativi. Esistono alcune patologie che non sono sensibili agli screening di primo livello, non individuando i soggetti malati. In tutti questi casi si ritarderanno i tempi di diagnosi, influenzando di conseguenza l'esito dell'intervento riabilitativo. Per ovviare a questa problematica, la raccomandazione è quella di eseguire sia la registrazione delle OAE che la misurazione dell'ABR secondo i metodi 3 e 4. La letteratura ha dimostrato, infatti, la maggior efficacia della combinazione dei due test nella riduzione del tasso di esiti Refer che risulta essere essenziale nelle TIN. Malgrado la procedura richieda maggiori costi e tempi d'esecuzione più lunghi, la sua accuratezza la rende più vantaggiosa [23, 28]. Non va ignorato, inoltre, che le attuali tecniche di screening neonatale presentano dei limiti nell'individuazione di ipoacusia progressiva o tardiva e di perdite uditive

di lieve entità, le quali possono avere un impatto sullo sviluppo del linguaggio. Pertanto, le principali società scientifiche audiologiche (JCIH, ASHA), raccomandano che un programma ideale preveda, oltre al follow-up per neonati maggiormente predisposti a sviluppare ipoacusia, una sorveglianza audiologica su tutti i bambini anche in assenza di fattori di rischio. Il pediatra è riconosciuto come la figura che, occupandosi del monitoraggio della corretta crescita del bambino, dovrebbe prendersi carico anche della sorveglianza della funzionalità uditiva, ponendo l'attenzione alle tappe di sviluppo comunicativo-linguistico [13, 29]. I bambini che per dubbi sorti in seguito ai controlli programmati dal pediatra, dai genitori o dagli insegnanti a scuola, devono essere sottoposti ad una valutazione audiologica.

In Italia, con l'introduzione del programma di screening uditivo neonatale universale, tutti i nati con o senza fattori di rischio all'interno del territorio nazionale devono essere sottoposti a prestazioni di diagnosi della sordità, in grado di identificare la maggior parte delle ipoacusie congenite. Tuttavia, la sua gestione da parte delle diverse realtà territoriali è estremamente variabile, non essendoci in vigore metodiche universali e standardizzate chiare. Pertanto, l'obiettivo di questo studio è quello di identificare i protocolli esistenti in tutto il territorio nazionale e le modalità di applicazione degli stessi. In particolare, sono stati indagati i seguenti aspetti:

- operatori sanitari che si occupano di screening uditivo;
- metodi e strumentazioni impiegati;
- protocolli adottati;
- gestione, monitoraggio e raccolta dei dati.

MATERIALI E METODI

È stato elaborato un questionario in formato digitale nell'area workspace Google e diffuso attraverso i principali social network in modo da raggiungere il maggior numero di partecipanti su tutto il territorio nazionale.

Il questionario denominato 'Studio progettuale sulle metodiche utilizzate negli screening neonatali audiologici di I e II livello' è stato suddiviso in più sezioni per un totale di 19 domande, per ognuna delle quali era obbligatoria la risposta per procedere alla compilazione. Tuttavia, non tutti i partecipanti accedevano alla totalità dei quesiti, poiché risposte specifiche limitavano il passaggio a quelli successivi. Per meglio comprendere la struttura del questionario è possibile consultare l'Allegato 1.

I temi delle domande somministrate erano i seguenti:

- Screening neonatale uditivo nei punti nascita;
- Screening neonatale uditivo nei reparti di terapia intensiva;
- Livelli di screening audiologico;

- Strumentazione e gestione dei dati;
- Organizzazione.

Con i dati dei questionari ottenuti è stata eseguita un'analisi descrittiva dei dati con il software Excel. Al fine di raggiungere il maggior numero di adesioni il Presidente della Commissione d'Albo Nazionale dei Tecnici Audiometristi ha offerto il suo contributo autorizzando il questionario e condividendo la presente indagine via WhatsApp nel gruppo certificato denominato 'Commissioni d'Albo dei tecnici audiometristi' con circa 60 membri; nel gruppo WhatsApp 'AUDIOMETRISTI' che conta più di 200 membri; nel gruppo di Facebook 'AUDIOMETRISTI' con circa 900 iscritti; e infine il questionario è stato pubblicato anche presso il gruppo Facebook della 'Commissione d'Albo Nazionale dei Tecnici audiometristi' che conta 255 followers. In considerazione dell'adesione volontaria dei partecipanti non è stata richiesta l'autorizzazione al Comitato Etico.

La raccolta dei dati è cominciata il giorno 17 gennaio 2024 ed è terminata il 28 agosto 2024.

RISULTATI

All'indagine hanno aderito su base volontaria 168 Tecnici Audiometristi che lavorano in Italia, pari al 16% del totale degli iscritti all'ordine di competenza, secondo la fonte Federazione nazionale degli Ordini dei Tecnici sanitari radiologia medica e delle professioni sanitarie tecniche, della riabilitazione e della prevenzione (FNO TSRM PSTRP) del 2022. La distribuzione geografica dei partecipanti allo studio ricopre tutto il territorio nazionale ad eccezione delle regioni Basilicata e Valle d'Aosta, alle quali non apparteneva alcun professionista. Nella figura 1 sono riportate le risposte raccolte per ogni regione. Suddividendo per comodità la nostra nazione in macro aree geografiche, il 34,5% (n=58) dei tecnici aderenti lavorano a nord-est, il 13,7% (n=23) a nord-ovest, il 25,6% (n=43) al centro, il 12,5% (n= 21) a sud e il 13,7% (n=23) nelle isole.

Analizzando l'attività lavorativa, dai dati raccolti emerge che il 9,5% (n=16) lavora in regime di libera professione mentre il restante 90,5% (n=152) svolge la propria attività nel servizio sanitario nazionale o in centri privati. Il maggior numero di dati è pervenuto da Veneto e Lazio con rispettivamente il 17% e il 14% di risposte. La Sicilia ha contribuito con l'11% delle informazioni raccolte.

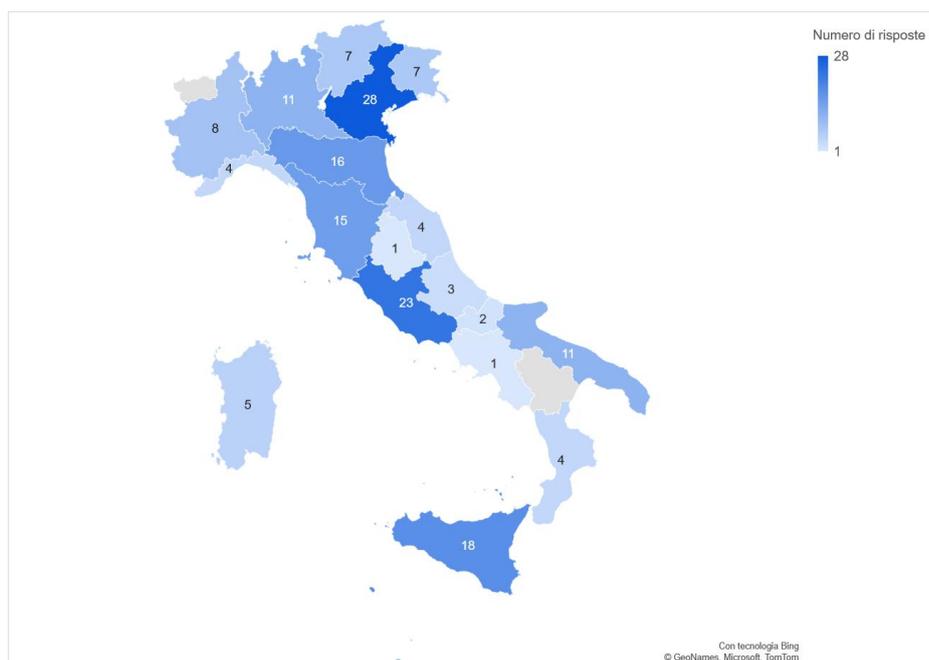


Figura 1: Numero di risposte raccolte per ogni regione.

Nel primo quesito del questionario è stato chiesto ai partecipanti all'indagine chi di essi si occupasse di screening neonatale uditivo. Il 64% dei tecnici audiometristi ha dichiarato di occuparsi di screening neonatale. Stratificando le risposte del primo quesito per regione (grafico 1), notiamo che nella quasi totalità delle regioni i tecnici che si occupano di screening neonatale sono in numero maggiore rispetto ai tecnici che non se ne occupano. Tutti i partecipanti all'indagine che lavorano in Piemonte hanno affermato di non eseguire lo screening neonatale uditivo.

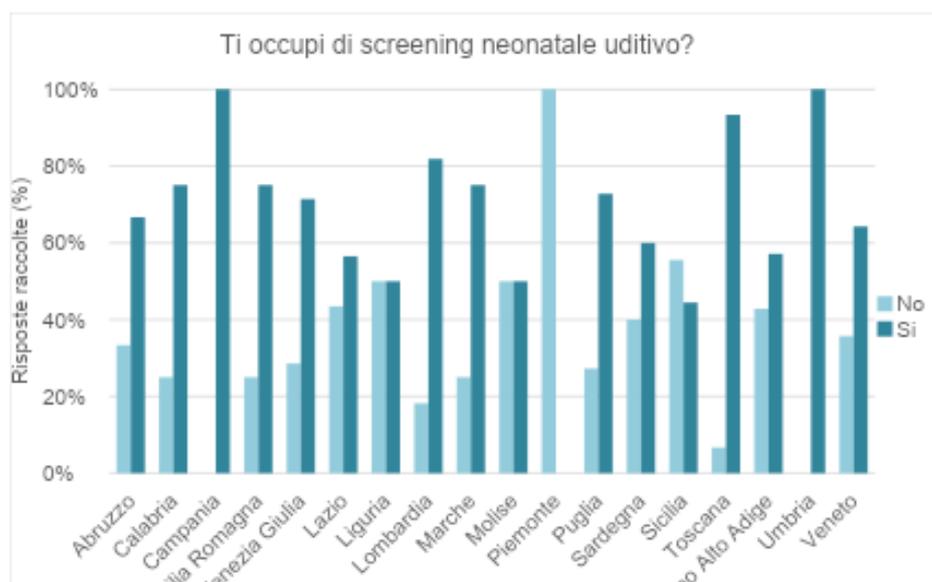


Grafico 1: Risposte primo quesito suddivise per regioni.

Nella prima parte del questionario, inoltre, si è indagato come i professionisti venissero inquadrati professionalmente.

Nel grafico 2 è rappresentata la prima domanda del questionario stratificata per l'inquadramento professionale. Il 67% (n=102) degli audiometristi dipendenti, si occupano di screening. I valori si invertono, andando ad analizzare le risposte ottenute dai tecnici che lavorano in libera professione: il 31% (n=5) effettua lo screening uditivo neonatale.

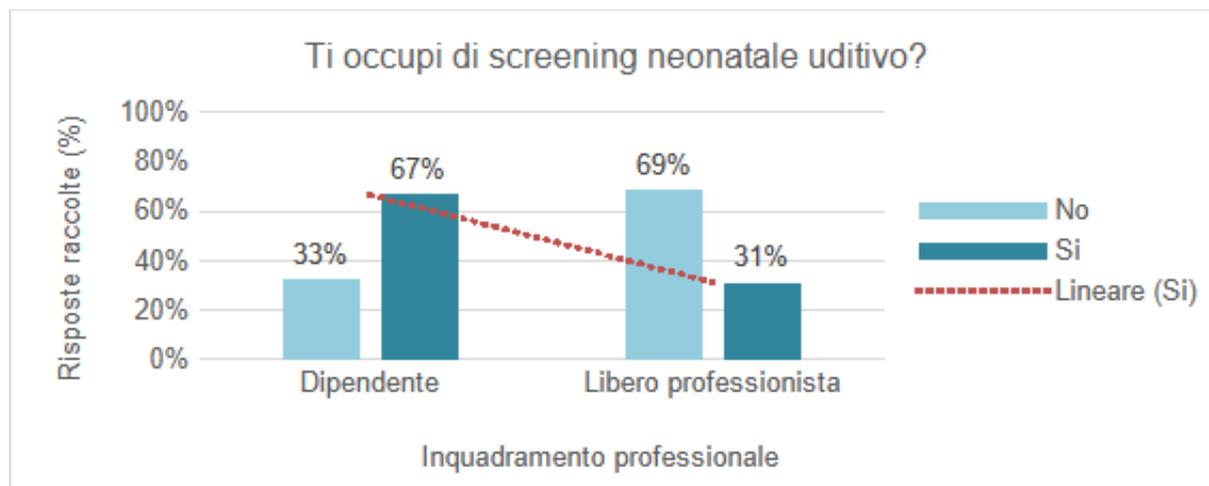


Grafico 2: Risposte primo quesito del questionario suddivise per inquadramento professionale.

Nelle sezioni successive del questionario si è indagato i reparti in cui i tecnici audiometristi lavorano: delle 107 persone che affermano di occuparsi di screening neonatale, il 55% (n=59) lo fanno nei punti nascita e il 46% (n=49) nei reparti di Terapia intensiva neonatale (TIN). Trentasette partecipanti affermano di non svolgere lo screening nei reparti citati nel questionario. Tuttavia, tutti coloro che hanno risposto in modo affermativo alla domanda "Ti occupi di screening neonatale uditivo?" hanno potuto accedere ugualmente alle sezioni riguardo le metodiche e protocolli utilizzati nei punti nascita e nei reparti di TIN e rispondere qualora conoscessero quanto richiesto dai quesiti.

Esaminando le 59 risposte ottenute riguardo lo screening nei punti nascita, il 97% (n=57), lavorano come dipendenti.

Le metodiche di screening su neonato sano a termine e in assenza di fattori di rischio maggiormente diffuse sono la registrazione delle emissioni otoacustiche evocate da stimoli transienti in modalità diagnostica (TEOAE) ed automatica (a-TEOAE) (grafico 3). Un tecnico audiometrista ha specificato, oltre alle proposte di risposta, la raccolta dell'anamnesi familiare. Tuttavia, nessuno ha affermato di utilizzare ulteriori metodiche strumentali di analisi rispetto a quelle suggerite nel questionario.

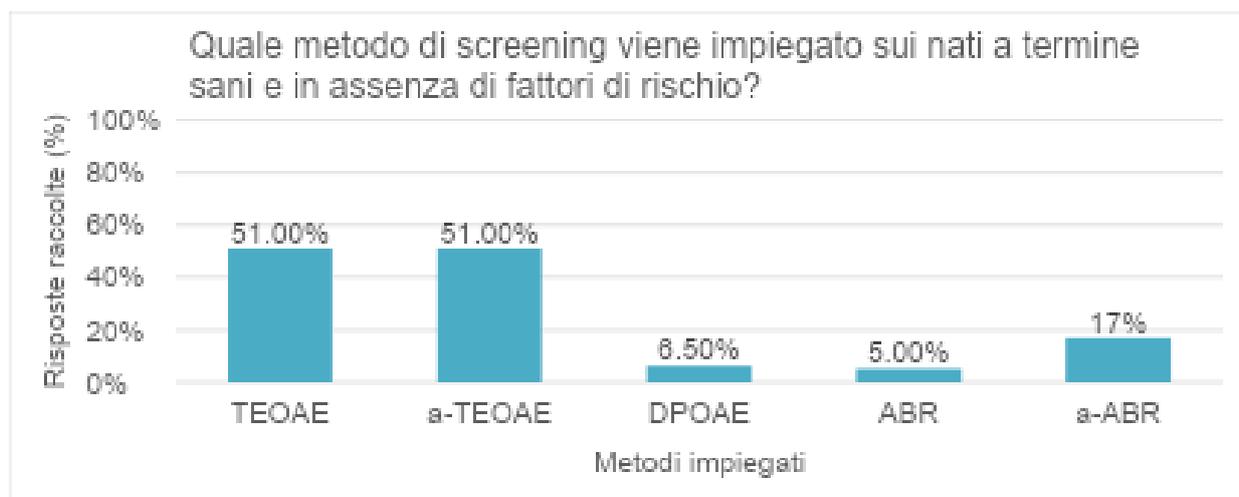


Grafico 3: Metodi di screening impiegati nei punti nascita.

Nella Tabella I sono stati schematizzati i metodi impiegati sui nati sani senza fattori di rischio in ciascuna regione italiana, come dichiarato dai partecipanti all'indagine nel quesito appena enunciato.

	TEOAE	a-TEOAE	DPOAE	ABR	a-ABR
Abruzzo	X	X	X		
Calabria		X	X		X
Campania		X			
Emilia-Romagna	X	X			
Friuli-Venezia Giulia	X	X	X		X
Lazio	X	X	X	X	X
Liguria	X			X	
Lombardia	X	X			X
Marche	X	X		X	X
Molise	X				
Puglia	X	X	X		X
Sardegna	X	X		X	X

Sicilia	X	X			
Toscana	X	X		X	X
Trentino-Alto Adige		X	X		X
Umbria	X				
Veneto	X	X			X

Tabella I: Metodi di screening impiegati nei punti nascita per regione italiana.

Il 60% degli audiometristi nei punti nascita del territorio italiano adotta il Metodo I suggerito dal JCIH che prevede la misurazione delle sole a-OAE, di questi due hanno specificato l'uso della registrazione delle OAE in modalità diagnostica e non automatica. Il 26% dei tecnici ha dichiarato di registrare le OAE in entrambe le orecchie e a-ABR in uno o entrambe le orecchie quando il primo esame risulta "Refer", come da Metodo III; mentre il 14%, segue il Metodo IV, ovvero il contemporaneo utilizzo di a-ABR e OAE in entrambi i lati. Il Metodo II, la misurazione della sola a-ABR, invece, non viene adottato da nessuno degli aderenti allo studio (Grafico 4).

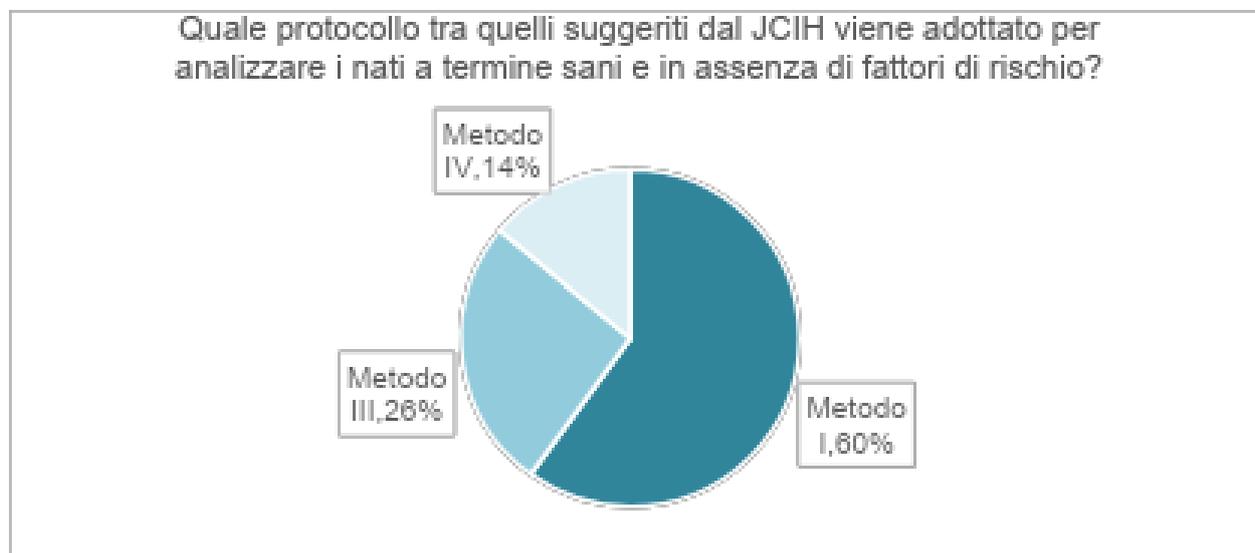


Grafico 4: Protocolli di screening adottati nei punti nascita.

Analizzando le risposte in merito ai protocolli adottati a livello regionale, il Metodo I viene utilizzato in tutte le regioni, mentre i Metodi III e IV non sono diffusi ovunque. I dati sono stati meglio schematizzati nella Tabella II.

	Metodo I	Metodo II	Metodo III	Metodo IV
Abruzzo	X			
Calabria	X		X	X
Campania	X			
Emilia-Romagna	X		X	
Friuli-Venezia Giulia	X		X	X
Lazio	X		X	X
Liguria	X			
Lombardia	X		X	X
Marche	X		X	X
Molise	X			
Puglia	X		X	X
Sardegna	X		X	
Sicilia	X			X
Toscana	X		X	X
Trentino-Alto Adige	X			X
Umbria	X			
Veneto	X		X	X

Tabella II: Protocolli di screening adottati nei punti nascita per regione italiana.

Il 92% dei rispondenti afferma che è prevista la ripetizione del test di screening nel caso di esito "Refer" al primo tentativo (grafico 5). Va tuttavia tenuto in considerazione che chi ha risposto che non è prevista la ripetizione del test non lavora nei punti nascita. È necessario specificare, inoltre, che solamente per la regione Liguria la totalità delle risposte raccolte sono: "No, non è prevista la ripetizione dello screening", o "Non so"; mentre per il resto del territorio nazionale, oltre a queste alternative, si sono registrate anche e soprattutto affermazioni di compimento del Retest.

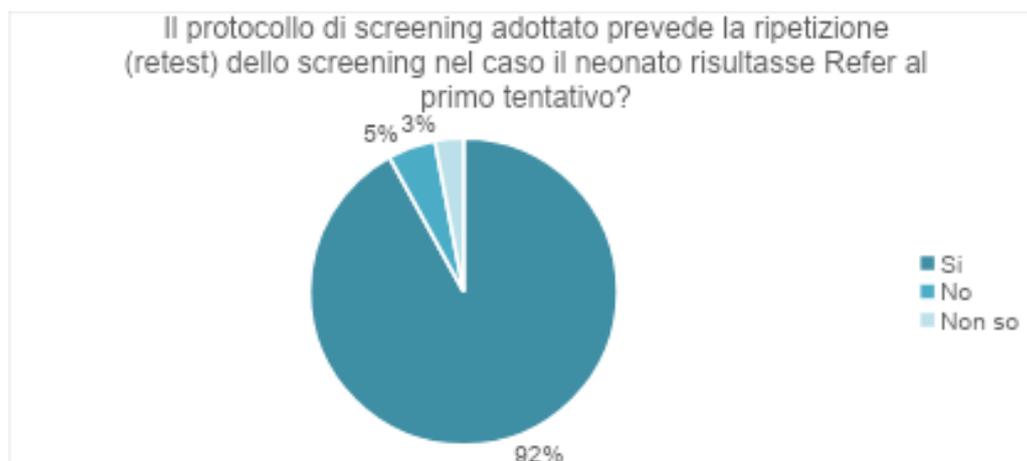


Grafico 5: Ripetizione dello screening neonatale.

Tra i tecnici audiometristi che lavorano nei reparti di terapia intensiva neonatale, solamente due sono libero professionisti di Lazio e Toscana, ovvero il 4% del sottogruppo analizzato.

Tra i metodi a cui sono sottoposti i nati con fattori di rischio l'a-ABR è stata l'alternativa indicata dal 65% dei tecnici. Inoltre, potendo selezionare più alternative di risposta, il 47% ha segnalato l'uso della registrazione delle a-TEOAE, ed in modalità diagnostica il 43%. Pochi hanno risposto di utilizzare l'ABR per soglia e le DPOAE e nessuno ha indicato altre metodiche (grafico 6).

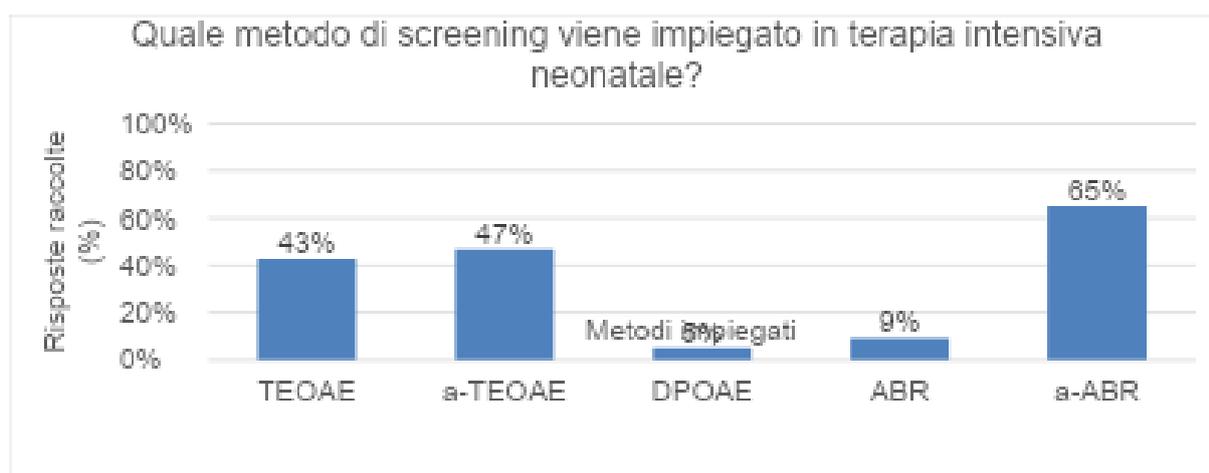


Grafico 6: Metodi di screening impiegati in terapia intensiva neonatale.

Non tutte le regioni analizzate impiegano gli stessi metodi, come mostrato nella Tabella III, in cui sono indicati gli esami strumentali utilizzati in ognuna di esse.

	TEOAE	a-TEOAE	DPOAE	ABR	a-ABR
Abruzzo	X	X	X		
Calabria		X		X	X
Campania	X				
Emilia-Romagna	X	X		X	X
Friuli-Venezia Giulia	X	X	X	X	X
Lazio	X	X	X		X
Liguria	X				
Lombardia	X	X		X	X
Marche	X	X		X	X
Molise	X				
Puglia	X	X	X		X
Sardegna	X	X		X	X
Sicilia	X	X		X	X
Toscana	X	X			X
Trentino-Alto Adige		X	X		X
Umbria	X				X
Veneto	X	X			X

Tabella III: Metodi di screening impiegati in terapia intensiva neonatale per regione italiana.

Il Metodo IV, ovvero il contemporaneo utilizzo di a-ABR e di OAE in entrambe le orecchie, è, tra i protocolli del JCIH, quello utilizzato dal 69% dei tecnici che hanno risposto al quesito. Di questi, alcuni hanno affermato di sottoporre i nati all'ABR per soglia anziché alla modalità automatica e/o di effettuarla in un secondo momento rispetto alla registrazione delle OAE. Il 15% sottopone i nati con fattori di rischio alla registrazione delle sole a-OAE in entrambe le orecchie, come previsto dal Metodo I; mentre il 13% dopo la registrazione delle OAE effettua l'a-ABR in uno o entrambi i lati quando il primo test risulta "Refer", come suggerito dal Metodo III. Una piccolissima percentuale, corrispondente al 3% dei tecnici in TIN, ha dichiarato di seguire il Metodo II, eseguendo la sola a-ABR (grafico 7).

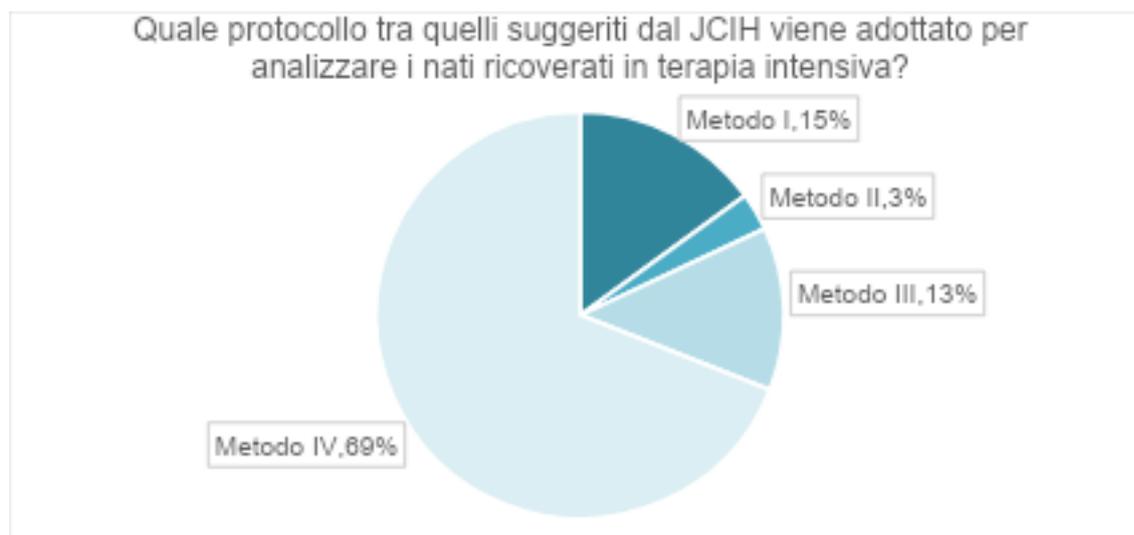


Grafico 7: Protocolli di screening adottati nei reparti di terapia intensiva.

Nella Tabella IV sono presentati i protocolli di screening utilizzati nelle TIN, suddivisi per regione italiana.

	Metodo I	Metodo II	Metodo III	Metodo IV
Abruzzo	X			X
Calabria			X	X
Campania				X
Emilia-Romagna	X		X	X
Friuli-Venezia Giulia			X	X
Lazio	X			X
Liguria				X
Lombardia				X
Marche	X			X
Molise	X			
Puglia	X		X	X
Sardegna			X	X
Sicilia	X			X

Toscana	X	X	X	X
Trentino-Alto Adige	X			X
Umbria				X
Veneto	X	X	X	X

Tabella IV: Protocolli di screening nei reparti di terapia intensiva per regione italiana.

Dei 107 tecnici audiometristi che si occupano di screening neonatale uditivo, il 21,5% (n=23) lavora in una struttura di I livello, mentre il 78,5% (n=84) lavora in un centro di II livello.

Come accennato in precedenza, 59 tecnici lavorano nei punti nascita. Di questi il 29% (n=17) in una struttura di I livello, e il 71% (n=42) lavorano in una che offre prestazioni di II livello assistenziale audiologico. Invece, delle 49 persone che ricoprono il servizio di screening in TIN, il 18% (n=9) sono in ospedali di I livello e l'82% (n=40) di II livello (grafico 8).

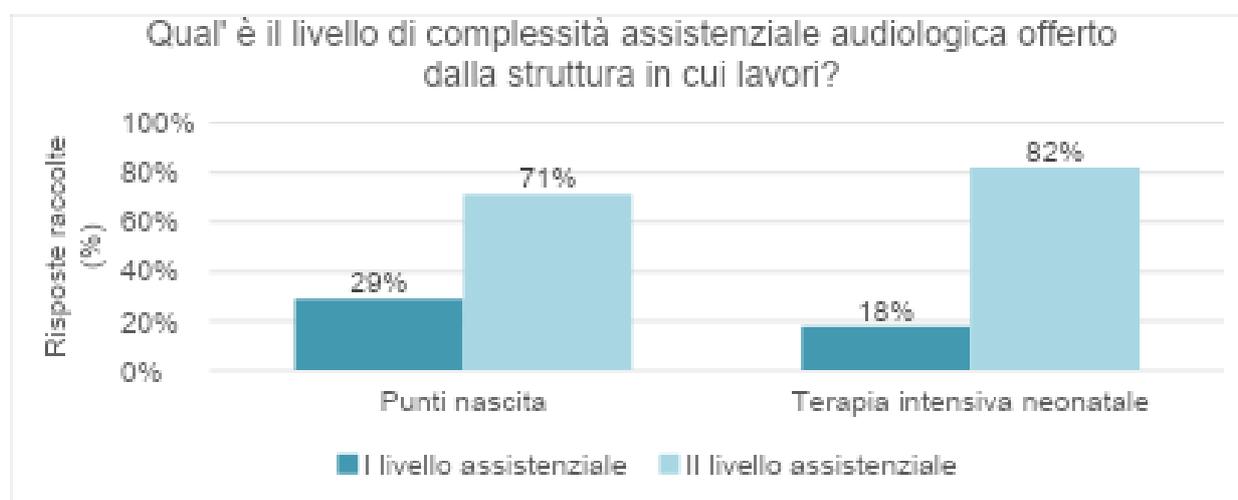


Grafico 8: Numero risposte per livelli di complessità assistenziale delle strutture.

Il 51% degli audiometristi che si occupano di screening, ovvero 55 di loro, lavora in un centro Hub ed il 34%, corrispondente a 36 tecnici, in un centro Spoke, mentre il 15%, 16 persone, afferma che l'ospedale in cui opera non si è ancora adeguato all'organizzazione prevista dalla normativa.

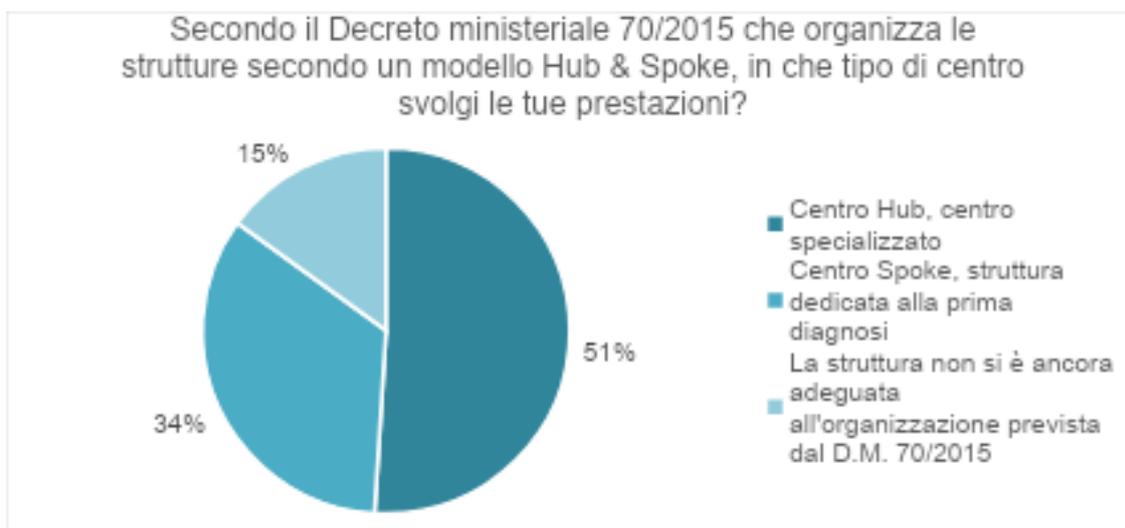


Grafico 9: Organizzazione delle strutture secondo il Decreto ministeriale 70/2015.

Tra i tecnici dei punti nascita, il 44% lavora in un centro Hub, il 41% in uno Spoke, mentre il 15% in una struttura non ancora adeguata al Decreto Ministeriale. Degli audiometristi che lavorano in TIN: il 63% appartengono ad un centro Hub, il 29% ad un centro Spoke e l'8% a strutture non aggiornate.



Grafico 10: Organizzazione delle strutture in cui lavorano i tecnici che effettuano lo screening nei punti nascita e in terapia intensiva.

Tra i tecnici che offrono prestazioni assistenziali di I livello il 65% di essi appartiene ad un centro Spoke, mentre coloro che forniscono assistenza di II livello sono soprattutto tecnici che lavorano in strutture specializzate, ovvero il 63% dei dichiaranti.

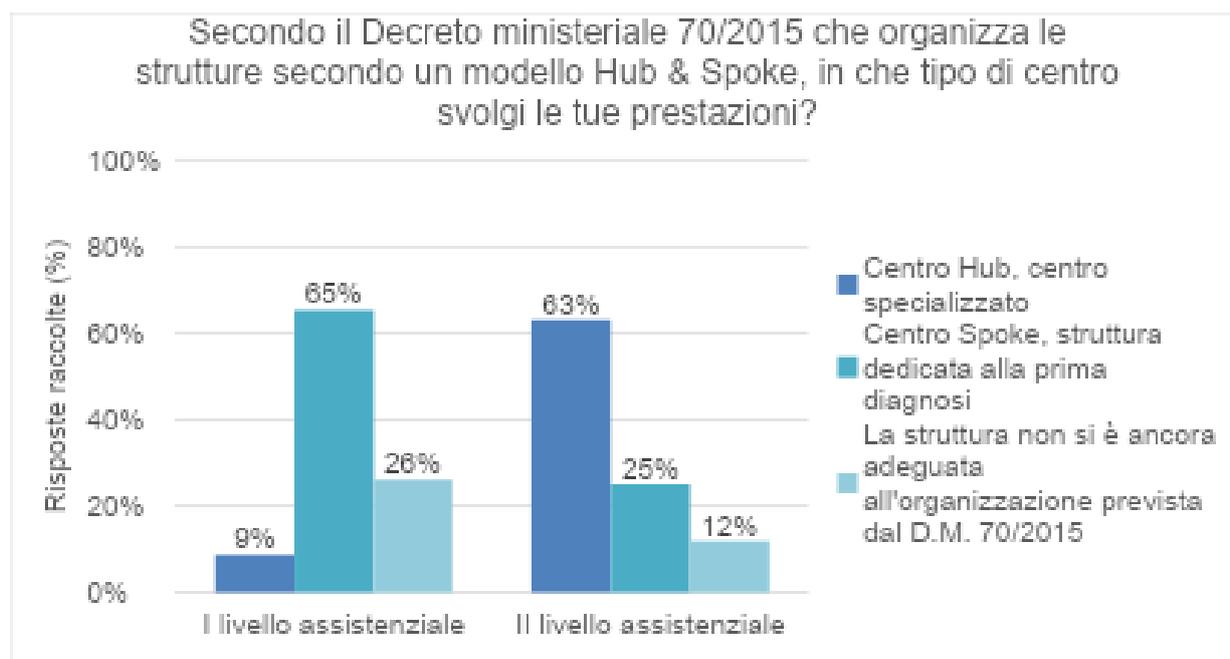


Grafico 11: Organizzazione delle strutture in cui lavorano i tecnici che offrono prestazioni di I e II livello di complessità assistenziale audiologica.

L'esame di maggior utilizzo nelle strutture di II livello risulta essere l'impedenzometria, alternativa indicata dal 74% degli audiometristi che lavorano in queste strutture. Al quesito due persone hanno ritenuto necessario aggiungere delle specifiche: chi dalla Toscana ha indicato l'utilizzo della soglia tonale quando possibile, mentre un altro tecnico del Friuli-Venezia Giulia ha indicato la somministrazione di questionari valutativi delle abilità uditive e comunicative.

Tuttavia, si tratta di strumenti a cui vengono sottoposti bambini in età avanzata e non vengono somministrati a neonati che accedono al II livello di screening nelle prime fasi diagnostiche (grafico 12).

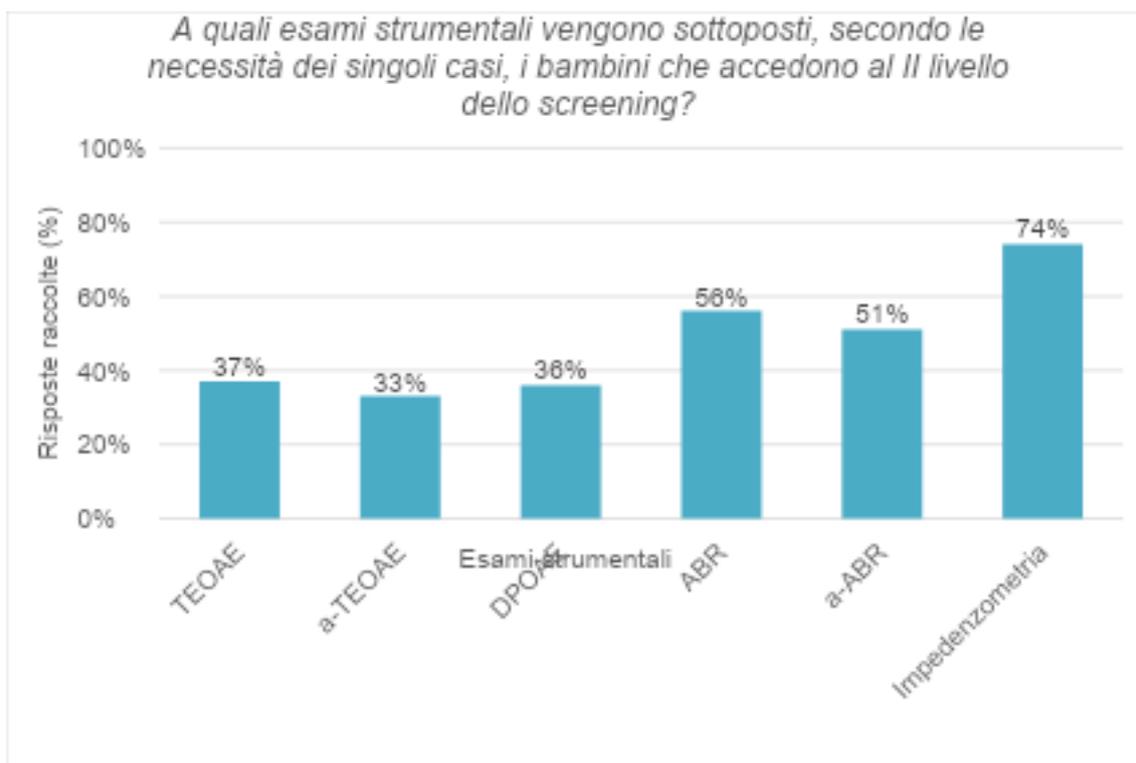


Grafico 12: Esami strumentali a cui vengono sottoposti i bambini che accedono al II livello dello screening.

	TEOAE	a-TEOAE	DPOAE	ABR	a-ABR	Impedenzometria
Abruzzo	X		X	X		X
Calabria			X	X		X
Campania	X	X	X	X	X	X
Emilia-Romagna	X		X	X		X
Friuli-Venezia Giulia	X	X	X	X	X	X
Lazio				X	X	X
Liguria	X	X	X	X	X	X
Lombardia		X		X	X	X
Marche	X	X	X	X	X	X
Molise	X	X	X	X	X	X
Puglia	X		X	X	X	X

Sardegna	X	X			X	X
Sicilia		X	X	X	X	X
Toscana	X				X	
Trentino-Alto Adige	X	X	X	X	X	X

Tabella V: Esami strumentali a cui vengono sottoposti i bambini che accedono al II livello dello screening per regione italiana.

Nella sezione del questionario riservata alla strumentazione e gestione dei dati si è indagato il marchio delle strumentazioni diffuse nel territorio nazionale ed i risultati sono stati schematizzati nella Tabella VI per una loro più semplice consultazione.

	Marchio delle strumentazioni utilizzate per l'esecuzione dello screening neonatale audiologico
Abruzzo	MAICO
Calabria	Inventis, Natus, Neurosoft
Campania	Neuroaudio, Neurosoft
Emilia-Romagna	Natus, Synergy
Friuli-Venezia Giulia	Inventis, LEDISO, Natus
Lazio	Natus
Liguria	Bera Phone, Labat
Lombardia	Natus, Inventis, Labat
Marche	Labat, Natus
Molise	Inventis, Neurosoft
Puglia	Natus
Sardegna	Labat, Natus, NEUROSPEC, Socrates
Sicilia	Inventis, LEDISO, Natus, Neurosoft
Toscana	Inventis, MAICO, Natus, NEUROSPEC
Trentino-Alto Adige	Natus

Umbria	Inventis
Veneto	LEDISO, Natus

Tabella VI: Marchio delle strumentazioni utilizzate per l'esecuzione dello screening neonatale audiologico.

Quasi in tutte le regioni italiane vengono raccolti gli esiti dello screening. Solamente in Campania non risulta sia diffuso l'utilizzo di strategie di raccolta. Complessivamente l'85% dei tecnici che si occupano di screening nel nostro territorio nazionale i risultati.

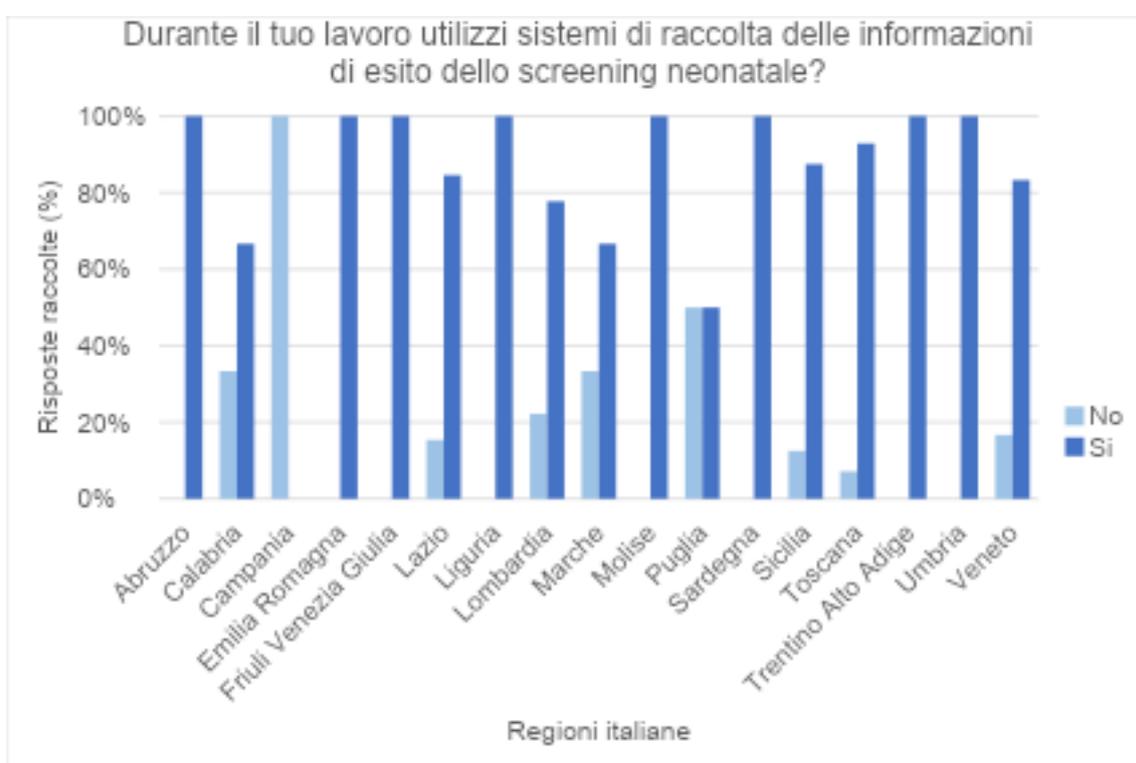


Grafico 13: Utilizzo di sistemi di raccolta dati per regione italiana.

Il 52% dei tecnici affermano di utilizzare file Excel per la registrazione dei dati, metodica diffusa in 9 delle 17 regioni intervistate, mentre il 46% dei partecipanti provenienti da 9 regioni raccolgono i dati mediante sistemi informatici non specificati. Solamente una persona utilizza una raccolta cartacea. Due persone indicano l'uso di file e registri, senza, però, specificare se si tratta di mezzi informatizzati o cartacei. Infine, un tecnico afferma di annotare l'esito dello screening nei libretti appartenenti ai bambini; tuttavia, questa non è stata considerata una modalità di raccolta e monitoraggio. I dati vengono monitorati all'interno della azienda ospedaliera

o condivisi con il solo gruppo di lavoro dal 64% degli audiometristi di 12 regioni, mentre il 42% dichiara di inviare un resoconto alla regione di appartenenza e condividerlo al di fuori della struttura in cui lavora; ciò avviene in 9 regioni italiane. Infine, il 9% raccoglie gli esiti dello screening per un'osservazione personale. Le modalità identificate dalle trascrizioni dei tecnici provenienti dalle diverse regioni nella sezione 'Gestione, monitoraggio e condivisione dei dati dello screening' sono state di seguito riportate nella tabella VII.

Abruzzo	I dati vengono raccolti in registri condivisi con la neonatologia e con i medici specialisti invianti. È prevista una centralizzazione dati a livello regionale, non ancora attiva.
Calabria	Gli esiti vengono raggruppati ed inviati allo specialista, altrimenti raccolti nell'U.O.E. per poi monitorare i pazienti nel tempo.
Campania	Nessuna raccolta dati.
Emilia-Romagna	Gli esiti dello screening vengono raccolti in file Excel o inseriti in un data base per essere condivisi con l'equipe di lavoro, con il personale dei reparti di TIN o con tutti i responsabili dei presidi neonatali. Annualmente gli stessi vengono inviati al Team Aziendale delle Disabilità Uditive (TADU) per esser condivisi a livello regionale.
Friuli-Venezia Giulia	La regione dispone di un sistema di raccolta e monitoraggio, in cui i punti nascita segnalano il neonato risultato Refer ai test di screening ed i centri di assistenza audiologica di II livello inseriscono gli esiti delle valutazioni più dettagliate. Inoltre, agli stessi punti nascita che hanno richiesto accertamenti, viene inviata una copia cartacea degli esami eseguiti.
Lazio	I dati vengono raccolti, oltre che in file Excel per una loro condivisione con il gruppo di lavoro, anche inseriti nel portale Regione Lazio SNU, un sistema di raccolta e monitoraggio regionale.
Liguria	Attraverso il Progetto STERN, la regione ha introdotto un sistema di raccolta dati per il loro monitoraggio, mettendo in comunicazione tutti i centri nascita che effettuano lo screening neonatale.
Lombardia	All'interno del territorio regionale, vengono utilizzati diversi modi di raccolta. In alcuni centri gli esiti dei test di screening vengono inseriti in file Excel per una loro condivisione con l'equipe medica o con la neonatologia. Mentre in altri, i dati vengono raccolti in cartelle nominali, senza una loro condivisione. È, inoltre, presente un sistema di raccolta e controllo dei dati; tuttavia, non utilizzato in tutta la regione.
Marche	Nessuna raccolta dati o, solamente, ad uso personale del tecnico audiometrista.
Molise	I dati vengono raccolti in un database ad uso personale del tecnico audiometrista.

Puglia	È diffuso l'utilizzo di file Excel per l'inserimento degli esiti dello screening, condiviso poi con l'equipe medica di lavoro.
Sardegna	Le modalità di raccolta e condivisione dei dati utilizzate sono diverse: chi utilizza file Excel che vengono consultati all'interno dell'equipe e chi, invece, li raggruppa per un interesse personale.
Sicilia	Gli esiti dello screening vengono raccolti e condivisi con l'equipe di lavoro ed il reparto di neonatologia. Inoltre, anche se non dichiarato da tutti i partecipanti all'indagine, annualmente vengono rendicontati alla regione.
Toscana	I dati vengono raccolti in database o file Excel condivisi con l'equipe, neonatologia, TIN e pediatria.
Trentino-Alto Adige	I risultati vengono raccolti in file Excel o in modalità cartacea per una loro consultazione da parte dell'intero team di lavoro e del reparto di neonatologia. Inoltre, vengono inoltrati alla provincia, su richiesta del polo maggiore di Trento.
Umbria	I risultati dei test sono inseriti sia in un sistema di raccolta regionale sia in file Excel, condiviso con l'equipe di lavoro.
Veneto	La raccolta viene fatta digitalmente mediante file Excel, condivisa per lo più con l'equipe di lavoro, ma anche con i reparti di pediatria, foniatria e audiologia, OrL.

Tabella VII: Gestione, monitoraggio e condivisione dei dati dello screening.

Di 168 tecnici audiometristi, 86 provenienti da tutte le regioni hanno dichiarato di conoscere altre figure professionali, oltre al tecnico audiometrista, che si occupano di screening neonatale uditivo nella struttura in cui svolgono servizio. Ognuno di essi poteva indicare più profili professionali. Nella Tabella VIII affianco ad ogni figura è stata specificata la regione italiana in cui essa svolge lo screening, secondo quanto dichiarato dai tecnici audiometristi partecipanti all'indagine. Il professionista sanitario che certamente salta all'occhio è l'infermiere, risposta data dal 70% dei tecnici di tutto il territorio nazionale. Alle altre alternative sono state, invece, ottenute minori percentuali di riscontro.

Figura professionale che si occupa di screening neonatale uditivo	Regione in cui opera
Infermiere	Tutte le regioni italiane coinvolte nello studio. (60 risposte raccolte)
Neonatologo	Abruzzo (2), Emilia-Romagna (2), Friuli-Venezia Giulia (2), Lazio (1), Puglia (2)

Ostetrica	Emilia-Romagna (4), Lombardia (1), Toscana (2), Trentino-Alto Adige (1), Veneto (1)
Pediatra	Emilia-Romagna (1), Lazio (2), Molise (1), Sicilia (2)
Otorino	Emilia-Romagna (1), Lazio (1), Umbria (1)
Operatore Socio Sanitario (OSS)	Piemonte (1), Puglia (1)
Logopedista	Emilia-Romagna (1)
Neuropsichiatra	Emilia-Romagna (1)
Assistente sociale	Friuli-Venezia Giulia (1)
Tecnico di neurofisiopatologia	Lombardia (1)
Tecnico audioprotesista	Sicilia (1)

Tabella VIII: Figure professionali che si occupano di screening neonatale uditivo in Italia.

L'ultima domanda aperta presentata non richiedeva alcun obbligo di risposta e riguardava la conoscenza di decreti regionali in vigore che regolano le modalità di svolgimento dello screening. Le normative raccolte sono state riportate nella Tabella IX.

	'Conosci decreti regionali in vigore che regolano le modalità di svolgimento dello screening neonatale uditivo?'
Abruzzo	Decreto recepito dall'ASL, ma non ancora attivo.
Calabria	DCA n. 67 del 13/06/2022
Campania	Nessuna risposta raccolta.
Emilia-Romagna	DGR 694/2011
Friuli-Venezia Giulia	DLG 1122 del 12 giugno 2012
Lazio	DGR 115 del 23/03/2012, Decreto n. U00104/2013
Liguria	Nessun riferimento a normative regionali.
Lombardia	Nessun riferimento a normative regionali.
Marche	Nessun riferimento a normative regionali.
Molise	DPR 2021/2015
Puglia	Nessun riferimento a normative regionali.
Sardegna	Nessun riferimento a normative regionali.

Sicilia	Delibera n. 68/22 del 3 Dicembre 2008
Toscana	D.A. 351/2016, Implementazione dello screening audiologico neonatale 2016
Trentino-Alto Adige	Delibera regionale n.365 del 21/05/2007
Umbria	Piano per la salute del Trentino 2015-2025 che recepisce norme nazionali.
Veneto	Nessun riferimento a normative regionali.
Abruzzo	DGR 2077 del 30/12/2015, DGR 492/2018

Tabella IX: Decreti regionali in vigore che regolano le modalità di svolgimento dello screening neonatale uditivo.

DISCUSSIONE

Questo studio, malgrado non sia riuscito a coinvolgere tutti gli audiometristi che lavorano sul territorio nazionale, offre dati utili a comprendere la gestione dello screening neonatale audiologico in Italia che, non disponendo di direttive nazionali universali, è estremamente varia e differenziata. Motivo per cui alcune regioni hanno provveduto a far entrare in vigore decreti che regolassero le modalità del suo svolgimento. Tuttavia, un numero considerevole di esse ancora non si sono espresse in merito, rifacendosi alle linee guida fornite dal Joint Committee on Infant Hearing (JCIH).

Dall'esame del questionario somministrato online a cui hanno partecipato 168 tecnici audiometristi, pari al 16% degli iscritti agli ordini, si rileva che i protocolli maggiormente adottati nel territorio italiano sono quelli suggeriti da JCIH dove il 100% dei tecnici somministrano prevalentemente le TEOAE (51%) e/o a-ABR (17%) nei nati sani a termine, mentre nelle terapie intensive vengono effettuate le a-ABR (65%) in abbinamento con le a-TEOAE (47%). Inoltre, il 64% degli audiometristi dichiarano di occuparsi di screening, ma 86 di loro sono a conoscenza che altre figure professionali somministrano i test relativi agli screening neonatali presso le strutture in cui prestano servizio. Alla luce dei dati raccolti è emerso che i metodi impiegati nel territorio nazionale sui nati a termine sani e in assenza di fattori di rischio sono i seguenti: TEOAE, a-TEOAE, DPOAE, ABR e a-ABR, tra cui la registrazione delle TEOAE in modalità automatica e diagnostica risulta essere quella maggiormente utilizzata e diffusa in tutte le regioni.

Tra i protocolli suggeriti dal JCIH, il Metodo I, è quello più seguito nei punti nascita di tutto il territorio nazionale. Tuttavia, in alcune regioni d'Italia vengono adottati anche il Metodo III ed il Metodo IV, mentre il Metodo II non sembra esser utilizzato in nessuna di esse. In tutti i punti nascita è prevista la ripetizione del test di screening nel caso in cui il primo tentativo desse esito Refer. Solamente in Liguria i partecipanti affermano che non viene eseguito il retest o di non essere a conoscenza del suo compimento.

I metodi a cui sono sottoposti i nati con fattori di rischio sono gli stessi impiegati nei punti nascita. Tuttavia, la metodica maggiormente diffusa in terapia intensiva neonatale (TIN), ad eccezione di Abruzzo e Campania, risulta essere l'a-ABR, ma viene fatto un ampio utilizzo anche della registrazione delle TEAOE e a-TEAOE. All'interno di questo reparto il Metodo IV viene seguito in tutto il territorio, salvo per il Molise in cui nessun tecnico lo ha citato come protocollo di riferimento. Gli altri protocolli suggeriti sono meno diffusi a livello nazionale. Secondo l'art. 51 e 52 del Codice Deontologico del Tecnico Audiometrista, tra le competenze e gli obiettivi ad esso spettanti, ci sono attività di prevenzione, tra le quali viene specificato "screening uditivo". Tuttavia, ad occuparsene spesso sono altre figure professionali, prima tra tutte l'infermiere. Infatti, questa figura si occupa di screening uditivi neonatali in tutte le regioni italiane.

Oltre questa, altri professionisti citati sono: neonatologo, ostetrica, pediatra, otorino, operatore socio sanitario, logopedista, neuropsichiatra, assistente sociale, tecnico di neurofisiopatologia e tecnico audioprotesista. Malgrado ciò, la maggior parte degli audiometristi che ha aderito allo studio esegue lo screening neonatale uditivo, comprendendo l'importanza del suo compito.

Infatti, è risultato superiore il numero di chi si occupa di screening neonatale rispetto a chi non lo fa, complessivamente, ma anche a livello regionale per la maggior parte delle regioni italiane. Solamente in Piemonte nessuno dei partecipanti al presente studio prende parte allo screening neonatale. Pertanto, non è stato possibile approfondire come questo fosse gestito al suo interno.

Un'anomalia da segnalare riguarda il 3% di coloro che hanno risposto di occuparsi di screening ma non lo eseguono né nei punti nascita né presso la TIN e hanno potuto comunque rispondere alle sezioni riguardanti le metodiche e i protocolli utilizzati. La maggior parte dei tecnici che prendono parte a questa attività di prevenzione lavorano come dipendenti in tutto il territorio nazionale, mentre una quota ristretta di essi, in Calabria, Lazio, Sardegna e Toscana, lo esegue in libera professione.

Analizzando i due inquadramenti professionali, è risultato che, mentre tra i dipendenti è nettamente superiore il numero di coloro che si occupano di screening, contrariamente tra i tecnici che lavorano in libera professione la maggior parte di essi non se ne occupa. Tra i tecnici audiometristi intervistati, più della metà di coloro che lavorano in punti nascita ed in TIN, offrono prestazioni di II livello di complessità assistenziale audiologica, mentre una piccola parte di essi si occupa di assistenza di I livello. Queste prestazioni vengono fornite da circa la metà di essi, lavorando in un centro Hub, mentre una quota più ristretta all'interno di un centro Spoke.

La distribuzione delle strutture in cui lavorano i tecnici che svolgono servizio nei due reparti è tendenzialmente analoga: un maggior numero di tecnici sia dei punti nascita che dei reparti di TIN in centri Hub, percentuali lievemente minori di tecnici dei punti nascita e dimezzate per il gruppo della terapia intensiva lavorano in strutture Spoke, mentre numeri nettamente più bassi per entrambe le divisioni si sono ottenuti per le strutture che non si sono ancora adeguate alla

normativa. Inoltre, dalle dichiarazioni ottenute, i tecnici che offrono prestazioni assistenziali di I livello lavorano per lo più in strutture dedicate alla prima diagnosi, mentre coloro che offrono un II livello di complessità assistenziale lavorano soprattutto in centri specializzati.

I neonati che accedono ad un II livello dello screening vengono sottoposti, secondo le necessità dei singoli casi, ai seguenti esami: impedenzometria, ABR, a-ABR, TEOAE, DPOAE, a-TEOAE. In genere, in ogni regione viene eseguita più di una metodica; tuttavia, l'impedenzometria e l'ABR per soglia risultano essere quelle maggiormente utilizzate.

L'attrezzatura più diffusa per l'esecuzione dello screening risulta essere quella di Natus, utilizzata in 12 delle 18 regioni analizzate. Tuttavia, vengono utilizzati anche altri marchi. L'Italia non dispone di un sistema informatico per il monitoraggio dello screening uditivo neonatale, utile, oltre che per un coordinamento degli interventi di prevenzione, anche per analisi epidemiologiche. Tuttavia, gli esiti dello screening vengono raccolti in tutte le regioni italiane, ad eccezione della Campania in cui nessuno ha accennato a questa abitudine. Essi vengono raggruppati digitalmente in file Excel o mediante l'utilizzo di database e sistemi di raccolta.

I dati vengono per lo più consultati con l'equipe medica con i quali lavorano, mentre meno diffusa è la loro condivisione esterna. Le sole regioni che dispongono di sistemi di raccolta degli esiti dello screening sono: Emilia-Romagna, Friuli-Venezia Giulia, Lazio, Liguria e Lombardia anche se poco sviluppati.

CONCLUSIONI

Obiettivo comune di tutti gli operatori sanitari che si occupano di prevenzione è promuovere la salute pubblica individuando precocemente i rischi e le malattie.

Questo studio sottolinea l'importanza di un approccio multidisciplinare nella creazione di tavoli di lavoro che possono interfacciarsi con gli organi decisionali allo scopo di creare un protocollo standardizzato specifico sugli screening uditivi neonatali definendo non solo le linee guida nazionali, ma anche le figure professionali responsabili per l'esecuzione dei test diagnostici in accordo con l'art. 38 del DPCM 12 gennaio 2017 e le più recenti linee guida internazionali sugli screening neonatali [30].

È auspicabile che dalla creazione delle nuove linee guida possa derivare un vantaggio in termini di costo-beneficio prodotto da una maggiore uniformità. I professionisti sanitari coinvolti nella prevenzione delle patologie neonatali sono molteplici, ma ognuna definita nelle sue attività caratterizzanti dall'ordinamento didattico universitario secondo gli obiettivi formativi specifici di ciascuna professione.

È consigliabile che i professionisti sanitari che saranno individuati come figura preposta alla gestione ed attuazione degli screening uditivi siano tecnici esperti, come il tecnico audiometrista, che durante il percorso di studi acquisisce le competenze pratiche, attraverso il tirocinio profes-

sionalizzante, e nozioni teoriche specifiche sulle tecniche per l'esecuzione delle emissioni otoacustiche transienti e prodotti di distorsione, dei potenziali evocati uditivi del tronco encefalico a scopo tecnico diagnostico. In aggiunta, il presente elaborato può essere uno spunto per lo sviluppo di reti digitali che permettano a tutti gli ospedali nazionali di lavorare in un rapporto di sinergia e collaborazione per la raccolta di dati preziosi sugli screening neonatali e il follow up dei piccoli pazienti individuati con problematiche sensoriali uditive, come per esempio accade in Friuli Venezia Giulia.

Concludendo, si sottolinea il fatto che in questo studio è stato coinvolto esclusivamente un campione di professionisti sanitari: è preferibile, in prospettiva, estendere il questionario anche agli altri soggetti coinvolti nella prevenzione delle patologie uditive neonatali analizzando la fattibilità e i costi-benefici di un unico programma nazionale di screening. D'altro canto, alcune limitazioni relative ad una nuova proposta di condivisione del questionario online potrebbero essere determinate dalla variabile relativa ai diversi profili sanitari coinvolti negli screening come le professioni tecniche, assistenziali e riabilitative rispetto il personale medico raggiungibile con maggiore difficoltà per il ruolo dirigenziale che ricopre nei presidi ospedalieri e la scarsa disponibilità alla partecipazione ad un questionario diffuso nei social [31]. Utile quindi la ricerca di un sistema di adesione più opportuno come le associazioni dedicate e l'estensione a tutte le regioni italiane.

BIBLIOGRAFIA

- [1] Maiolino L. Citomegalovirus ed ipoacusie neurosensoriali congenite: aspetti preventivi e terapeutici. *Italian Journal Audiologia e Foniatria*, 2024 9(3), 98-102
- [2] Bubbico L. *La sordità infantile*. Roma: Istituto italiano di medicina sociale; 2006.
- [3] D, Bubbico L, Salerno P. Gruppo di studio per lo screening neonatale uditivo e visivo. *Screening neonatale uditivo e visivo: raccomandazioni*. Roma: Istituto Superiore di Sanità; 2022. (Rapporti ISTISAN 22/17).
- [4] Fortnum HM, Davis AC. Epidemiology of Permanent Childhood Hearing Impairment in Trent Region. 1997; 31 (6): 409-446.
- [5] Morton CC, Nance WE. Newborn hearing screening — a silent revolution. *N Engl J Med*. 2006;354(20):2151-2164.
- [6] Driscoll C, Kei J, Bates D. The validity of family history as a risk factor in pediatric hearing loss. *Ear Hear*. 2015;79(5):654-659.; Van Dommelen P, Mohangoo AD, Verkerk PH, van der Ploeg CPB. Risk indicators for hearing loss in infants treated in different neonatal intensive care units. *J Pediatr*. 2010;99(3):344-349.
- [7] Prosser S, Martini A. *Argomenti di Audiologia*. Torino: Omega Edizioni; 2013.
- [8] Wyatt C Hall. What you don't know can hurt you. *Maternal and Child Health Journal*. 2017; 21(5):961-965.

- [9] Cardon G, Campbell J, Sharma A. Plasticity in the developing auditory cortex. *Journal of the American Academy of Audiology*. 2012; 23 (6):394-411.
- [10] Yoshinaga-Itano C. Early intervention after universal neonatal hearing screening. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*. 2003; 9(4):252-266.
- [11] Pimperton H e Kennedy CR. The impact of early identification of permanent childhood hearing impairment on speech and language outcomes. *Archives of Disease in Childhood*. 2012; 97(7):648-653.
- [12] Joint Committee on Infant Hearing (JCIH). Year 2007 position statement: principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *Pediatrics*. 2007;120(4):898-921.
- [13] Joint Committee on Infant Hearing (JCIH). Year 2019 position statement: principles and guidelines for early hearing detection and intervention programs. *J Early Hear Detect Interv*. 2019; 4(2):1-44.
- [14] Downs MP e Sterritt GM, Identification audiometry for neonates: A preliminary report. *Journal of auditory research*. 1964; 4: 69-80.
- [15] Downs MP, Yoshinaga-Itano C. The efficacy of early identification and intervention for children with hearing impairment. *Pediatr Clin North Am*. 1999;46(1):79-87.
- [16] Yoshinaga-Itano C. Benefits of early intervention for children with hearing loss. *Otolaryngologic Clinics of North America*. 1999; 32(6): 1089-1102.
- [17] American Speech-Language-Hearing Association. Effects of hearing loss on development. Disponibile da: <https://www.asha.org/siteassets/ais/ais-hearing-loss-development-effects.pdf>
- [18] Yoshinaga-Itano C, Coulter D, Thomson V. Developmental outcomes of children with hearing loss born in Colorado hospitals with and without universal newborn hearing screening programs. *Semin Neonatol*. 2001;6:521-529.
- [19] Task Force on Newborn and Infant Hearing, Newborn and Infant Hearing Loss. *Pediatrics*. 1999; 103 (2): 527-530.
- [20] Findlen UM, Hounam GM, Alexy E, Adunka OF. Early hearing detection and intervention: Timely diagnosis, timely management. *Ear Hear*. 2018;XX:00-00.
- [21] Ministero della Salute, Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502. 2017.
- [22] Bubbico L, Ferlito S, Antonelli G, Martini A, Pescosolido N. Hearing and Vision Screening Program for Newborns in Italy. 2021; 5.
- [23] Feresin A et al. Who Misses the Newborn Hearing Screening? Five years' experience in Friuli-Venezia Giulia Region (Italy). *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 2019; 124 : 193 -199.
- [24] Schroeder L et al. The economic costs of congenital bilateral permanent childhood hearing impairment. *Pediatrics*. 2006; 117(4):1101-1112.
- [25] Keren R et al. Projected cost-effectiveness of statewide universal newborn hearing screening. *Pediatrics*. 2002; 110(5):855-64.
- [26] Cone-Wesson B et al. Identification of Neonatal Hearing Impairment: Infants with Hearing Loss. *Ear and Hearing*. 2000; 21(5): 488-507.

- [27] Gravel JS, White KR, Johnson JL, Widen JE, Vohr BR, James M, et al. A multisite study to examine the efficacy of the otoacoustic emission/automated auditory brainstem response newborn hearing screening protocol: recommendations for policy, practice, and research. *American Journal of Audiology*. 2005 Dec;14(2):S217-28.
- [28] Shang Y et al. An Effective Compromise between Cost and Referral Rate. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*. 2016; 91 : 141-145.
- [29] Findlen UM, Hounam GM, Alexy E, Adunka OF. Early hearing detection and intervention: timely diagnosis, timely management. *Ear Hear*. 2018.
- [30] National Center for Hearing Assessment and Management. *InfantHearing.org* [Internet]. Logan (UT): Utah State University; [cited 2025 Mar 21]. Disponibile: <http://www.infanthearing.org/index.html>.
- [31] Santoro E, Marinoni G, Carnevale G. Raccomandazioni sull'uso di social media, di sistemi di posta elettronica ed instant messaging nella professione medica e nella comunicazione medico-paziente. *Gruppo ICT FNOMCeO*. 2023; 5-9

ALLEGATI

Allegato n.1 – Questionario

'Studio progettuale sulle metodiche utilizzate negli screening neonatali audiologici di I e II livello'

* Indica una domanda obbligatoria

1. Ti occupi di screening neonatale uditivo? *

(Contrassegna solo un'alternativa di risposta)

- Sì
- No -Passa alla domanda 17.

2. In quale regione italiana lavori? *

(Contrassegna solo un'alternativa di risposta)

- Abruzzo
- Basilicata
- Calabria
- Campania

- Emilia-Romagna
- Friuli-Venezia Giulia
- Lazio
- Liguria
- Lombardia
- Marche
- Molise
- Piemonte
- Puglia
- Sardegna
- Sicilia
- Toscana
- Trentino-Alto Adige
- Umbria
- Valle d'Aosta
- Veneto

3. Come vieni inquadrato professionalmente? *

(Contrassegna solo un'alternativa di risposta)

- Dipendente
- Libero professionista

Screening neonatale uditivo presso i punti nascita

4. Ti occupi di screening neonatale uditivo presso i punti nascita? *

(Contrassegna solo un'alternativa di risposta)

- Sì
- No

5. Quale metodo di screening viene impiegato sui nati a termine sani e in assenza di fattori di rischio? *

(Contrassegna una o più alternative di risposta)

- TEOAE
- a-TEOAE (esecuzione automatica)

- DPOAE
- ABR
- a-ABR (esecuzione automatica)
- Altro: _____

6. Quale protocollo tra quelli suggeriti dal JCIH viene adottato per analizzare i nati a termine sani e in assenza di fattori di rischio? *

(Contrassegna solo un'alternativa di risposta)

- Metodo I: misurazione delle sole a-OAE Passa alla domanda 7.
- Metodo II: esecuzione della sola a-ABR Passa alla domanda 7.
- Metodo III: OAE in entrambe le orecchie e a-ABR in uno o entrambe le orecchie quando il primo esame risulta Refer Passa alla domanda 8.
- Metodo IV: contemporaneo utilizzo di a-ABR e di OAE in entrambe le orecchie Passa alla domanda 8.
- Altro: _____

7. Il protocollo di screening adottato prevede la ripetizione (retest) dello screening nel caso il neonato risultasse Refer al primo tentativo? *

'È ormai abitudine, nella maggioranza delle regioni italiane, prevedere due step di screening del tipo test-retest così da abbattere la percentuale di falsi positivi. Ciò, in genere, avviene nel seguente modo: 1) il primo test viene somministrato durante il ricovero nei primi giorni di vita; 2) il retest dev'essere eseguito entro le tre settimane successive al primo presso lo stesso reparto di neonatologia. La ripetizione dell'esame è prevista nel caso di dimissione dal nido con esito Refer in uno o entrambe le orecchie.'

(Contrassegna solo un'alternativa di risposta)

- Sì
- No
- Non so

Screening neonatale uditivo nel reparto di terapia intensiva neonatale

8. Ti occupi di screening uditivo nel reparto di terapia intensiva neonatale? *

(Contrassegna solo un'alternativa di risposta)

- Sì
- No

9. Quale metodo di screening viene impiegato in terapia intensiva neonatale? *

(Contrassegna una o più alternative di risposta)

- TEOAE
- a-TEOAE (esecuzione automatica)
- DPOAE
- ABR
- a-ABR (esecuzione automatica)
- Altro: _____

10. Quale protocollo tra quelli suggeriti dal JCIH viene adottato per analizzare i nati ricoverati in terapia intensiva? *

(Contrassegna solo un'alternativa di risposta)

- Metodo I: misurazione delle sole a-OAE
- Metodo II: esecuzione della sola a-ABR
- Metodo III: OAE in entrambe le orecchie e a-ABR in uno o entrambe le orecchie quando il primo esame risulta Refer
- Metodo IV: contemporaneo utilizzo di a-ABR e di OAE in entrambe le orecchie
- Altro: _____

Livelli di screening audiologico

11. Qual' è il livello di complessità assistenziale audiologica offerto dalla struttura in cui lavori? *

(Contrassegna solo un'alternativa di risposta)

- I livello assistenziale Passa alla domanda 14.
- II livello assistenziale

12. Secondo il Decreto ministeriale 70/2015 che organizza le strutture secondo un modello Hub & Spoke, in che tipo di centro svolgi le tue prestazioni? *

(Contrassegna solo un'alternativa di risposta)

- Centro Spoke, struttura dedicata alla prima diagnosi
- Centro Hub, centro specializzato
- La struttura non si è ancora adeguata all'organizzazione prevista dal D.M. 70/2015

- Secondo livello di screening audiologico

13. A quali esami strumentali vengono sottoposti, secondo le necessità dei singoli casi, i bambini che accedono al II livello dello screening?

(Contrassegna una o più alternative di risposta)

- TEOAE
- a-TEOAE
- DPOAE
- ABR
- a-ABR
- Altro: _____

Strumenti e gestione dei dati

14. Qual' è il marchio della strumentazione che utilizzi per l'esecuzione dello screening neonatale audiologico?

(Domanda fatta ai soli fini di ricerca)

15. Durante il tuo lavoro utilizzi sistemi di raccolta delle informazioni di esito dello screening neonatale? *

(Contrassegna solo un'alternativa di risposta)

- Si Passa alla domanda 16.
- No Passa alla domanda 17.

16. Come viene gestita, monitorata e con chi viene condivisa la raccolta dei dati dello screening? *

(Es. I risultati dei test di screening vengono inseriti in sistemi di raccolta e monitoraggio regionale? Vengono raccolti in file excel e condivisi con l'equipe con cui lavori? Gli esiti vengono raggruppati e monitorati per un'analisi personale? ...)

Organizzazione

17. Sei a conoscenza di altre figure professionali che si occupano di screening neonatale uditivo nella struttura in cui svolgi servizio? *

(Contrassegna solo un'alternativa di risposta)

- Si

- No

18. Di quali figure professionali si tratta e in quale reparto svolgono il loro servizio?

Rispondere solo nel caso di risposta affermativa al quesito precedente.

19. Conosci decreti regionali in vigore che regolano le modalità di svolgimento dello screening neonatale uditivo?

Nel caso di risposta affermativa, menzionalo nello spazio sottostante.

La qualificazione giuridica del tempo in regime di reperibilità passiva nel comparto sanitario: analisi delle sentenze europee e nazionali, implicazioni normative e controversie applicative.

The Legal Qualification of Time during On-Call Regime in the Healthcare Sector: Analysis of European and National Case Law, Regulatory Implications, and Application Controversies.

Mattia La Rovere Petrongolo¹

¹*UOC Radioterapia Oncologica, ASL 2 Lanciano-Vasto-Chieti, Abruzzo, Italy*

Contatto autori: Mattia La Rovere Petrongolo - mattialarovere.ch@gmail.com

ORCID: <https://orcid.org/0009-0004-8472-0466>

Come citare / How to Cite:

La Rovere Petrongolo, M. La qualificazione giuridica del tempo in regime di reperibilità passiva nel comparto sanitario: analisi delle sentenze europee e nazionali, implicazioni normative e controversie applicative. *Journal of Biomedical Practitioners*, 9(1).

<https://doi.org/10.13135/2532-7925/12023>

N. 1, Vol. 9 (2025) – 174:199

Submitted: 20 January 2025

Revised: 1 February 2025

Accepted: 19 May 2025

Published: 23 June 2025

Think **green** before you print



RIASSUNTO

INTRODUZIONE

La qualificazione del tempo in regime di reperibilità passiva rappresenta un tema di rilevante interesse per il diritto del lavoro, in particolare nel settore sanitario, dove la reperibilità passiva crea tensioni tra esigenze operative e diritti dei lavoratori. La giurisprudenza europea ha sancito l'importanza di distinguere chiaramente tra tempo di lavoro e periodo di riposo, escludendo la creazione di una categoria intermedia. Questo articolo analizza le implicazioni normative e applicative del regime di reperibilità alla luce delle principali sentenze europee e nazionali, con particolare attenzione alla sua applicazione nel comparto sanitario italiano.

MATERIALI E METODI

L'analisi si basa sull'esame delle principali pronunce della Corte di Giustizia dell'Unione Europea, integrato con riferimenti alla direttiva 2003/88/CE e ai Contratti Collettivi Nazionali di Lavoro (CCNL) del comparto sanitario. Sono stati approfonditi i casi giurisprudenziali chiave, come *Simap*, *Jaeger* e *Matzak*, e si è valutato l'impatto dei vincoli temporali e geografici sulla libertà dei lavoratori. Un'attenzione specifica è stata rivolta al tempo di reazione e alla soggezione del lavoratore ai vincoli imposti dal datore di lavoro.

RISULTATI

Il tema della reperibilità passiva nel settore sanitario è oggetto di un acceso dibattito giuridico e sindacale, poiché incide sull'equilibrio tra il diritto al riposo del lavoratore e la continuità assistenziale, principio cardine del servizio sanitario. La giurisprudenza europea ha chiarito come vincoli stringenti sul tempo di reazione e la mobilità possano qualificare tali periodi come orario di lavoro. In Italia, la contrattazione collettiva ha tentato di regolamentare la materia, senza tuttavia garantire un'armonizzazione applicativa, determinando quindi persistenti disomogeneità tra le aziende sanitarie. Inoltre, emergono come temi centrali la mancanza di uniformità normativa e la necessità di strumenti regolatori più efficaci.

CONCLUSIONI

Dall'analisi emerge che i periodi di reperibilità passiva possono compromettere significativamente il diritto al riposo, in particolare quando il lavoratore è soggetto a vincoli stringenti. La giurisprudenza europea ha fornito criteri per qualificare tali periodi come orario di lavoro, evidenziando l'importanza del tempo di reazione e del grado di libertà residuo del lavoratore. In Italia, la recente contrattazione collettiva ha introdotto alcuni miglioramenti, ma persistono criticità nell'uniformità applicativa a livello nazionale e nella piena tutela dei diritti dei lavoratori, soprattutto in materia di orario di lavoro e reperibilità.

Parole chiave: reperibilità passiva, diritto al riposo, Corte di Giustizia UE, contrattazione collettiva, orario di lavoro.

ABSTRACT

INTRODUCTION

The legal classification of on-call time represents a topic of significant interest for labor law, particularly in the healthcare sector, where on-call duty creates tensions between operational needs and workers' rights. European case law has emphasized the importance of clearly distinguishing between working time and rest periods, rejecting the creation of an intermediate category. This article analyses the regulatory and practical implications of the availability regime in light of key European and national rulings, with a specific focus on its application in the Italian healthcare sector.

MATERIALS AND METHODS

The analysis is based on the examination of major rulings by the Court of Justice of the European Union, complemented by references to Directive 2003/88/EC and the National Collective Labor Agreements (CCNL) in the healthcare sector. Key case law, including *Simap*, *Jaeger*, and *Matzak*, has been examined to assess the impact of time and geographical constraints on workers' freedom. Particular attention has been given to response time and the workers' degree of subjection to the restrictions imposed by the employer.

RESULTS

The on-call regime in the healthcare sector raises critical issues regarding the compatibility between the right to rest and professional obligations. European case law has clarified that strict constraints on response time and mobility may qualify such periods as working time. In Italy, despite the collective bargaining attempt to regulate these aspects, disparities in application persist among different healthcare institutions. Additionally, the lack of regulatory uniformity and the need for more effective legislative instruments emerge as key concerns.

CONCLUSIONS

The analysis highlights that on-call periods can significantly compromise the right to rest, particularly when workers are subject to strict constraints. European case law has provided criteria for classifying such periods as working time, stressing the importance of response time and the degree of residual freedom for workers. In Italy, improvements have been introduced by the recent collective bargaining agreements, but challenges regarding the harmonization of national regulations and the effective protection of workers persist.

Keywords: on-call, right to rest, Court of Justice of the EU, collective bargaining, working time.

INTRODUZIONE

La qualificazione del tempo in regime di reperibilità passiva

La qualificazione del tempo in regime di reperibilità passiva rappresenta una questione complessa nel campo del diritto del lavoro e solleva interrogativi cruciali riguardo alla definizione e alla distinzione tra tempo di lavoro e periodo di riposo. La problematica si manifesta nei casi in cui i professionisti sanitari, pur non essendo attivamente impegnati, sono chiamati a garantire una reperibilità continua per eventuali attivazioni di servizio. La difficoltà risiede nel determinare se tale disponibilità, che non implica un'azione lavorativa immediata, ma richiede comunque un livello di vigilanza e prontezza, debba essere considerata come un tempo di lavoro effettivo o se debba essere assimilata a un periodo di riposo, sebbene limitato. Questa distinzione è fondamentale non solo per garantire un'adeguata protezione dei diritti dei lavoratori, ma anche per stabilire il giusto equilibrio tra le esigenze operative dei datori di lavoro e il rispetto delle condizioni di lavoro e di riposo previste dalla normativa vigente.

Il Servizio di Pronta Disponibilità: aspetti normativi e impatto sul professionista sanitario

Nel comparto sanitario italiano, il servizio di pronta disponibilità (*rectius*, reperibilità), impone al professionista sanitario l'obbligo di essere costantemente raggiungibile [1] per l'eventuale espletamento di mansioni su chiamata, senza tuttavia richiedere la sua permanenza in un luogo specifico indicato dal datore di lavoro [2].

Nonostante la possibilità teorica di rimanere a casa e godere di una certa libertà personale, il professionista sanitario si trova comunque vincolato da precise condizioni imposte dal datore di lavoro.

In particolare, il professionista sanitario è tenuto a mantenere la propria localizzazione all'interno di un raggio geografico definito, determinato in funzione delle esigenze operative dell'azienda. Questa restrizione è finalizzata a garantire una risposta pronta e adeguata in caso di attivazione della reperibilità, nota anche come reperibilità attiva. Pertanto, sebbene il professionista sanitario abbia la facoltà di gestire autonomamente il proprio tempo, questa apparente libertà è, *de jure e de facto*, limitata dall'esigenza di garantire una pronta disponibilità per rispondere alle chiamate del datore di lavoro: una forma di libertà condizionata dall'essere sempre pronto a intervenire.

Il periodo di tempo entro il quale il lavoratore, ovunque si trovi, è tenuto a raggiungere il luogo assegnatogli dal datore di lavoro, c.d. tempo di reazione [3], è determinato dalle singole aziende sanitarie [4] previo processo di informazione e concertazione con le rappresentanze sindacali.

Il periodo durante il quale il professionista sanitario non espleta attivamente una prestazione lavorativa ma resta disponibile e in attesa di una chiamata viene definito "tempo di non lavoro" [5], in considerazione della più o meno intensa compromissione della possibilità di godere del riposo.

Da tale contesto emerge una raffinata illusione di riposo che cela, in realtà, una disponibilità continua, dove il tempo libero si trasforma in una perpetua attesa: dedicarsi liberamente al proprio *otium* [6] (comprensivo di interessi individuali, familiari e sociali) o impegnarsi in altre attività presuppone l'assenza di costrizioni in ordine alla gestione del tempo [7-10]. Sebbene i professionisti sanitari possano trovarsi in situazioni in cui non sono attivamente impegnati, la loro disponibilità continuativa impedisce una fruizione autentica del tempo libero. L'*otium*, che dovrebbe consentire loro di dedicarsi liberamente a interessi personali, familiari e sociali, è compromesso dalla necessità di essere sempre pronti a rispondere a eventuali chiamate di servizio. Questa condizione di attesa costante genera una restrizione nella gestione del proprio tempo, limitando la possibilità di intraprendere attività significative e riducendo la qualità della vita personale e professionale. La mancanza di libertà nella gestione del tempo, pertanto, non solo mina il diritto al riposo, ma influisce negativamente sul benessere complessivo dei lavoratori.

L'evoluzione giurisprudenziale europea: criteri generali e obiettivi fondamentali della Corte di Giustizia.

La qualificazione del tempo in regime di reperibilità passiva solleva rilevanti questioni riguardo alla delimitazione tra tempo di lavoro e tempo di riposo. La giurisprudenza comunitaria ha ripetutamente affermato che non vi è spazio per un *tertium genus* [11-18], delineando una netta dicotomia tra tempo di lavoro e periodo di riposo [15-17], [19-24]. In questo contesto, è degno di nota l'impegno della Corte di Giustizia dell'Unione Europea, che ha affrontato tali questioni in diverse pronunce, impedendo che la pronta disponibilità si trasformasse in una sofisticata forma di lavoro invisibile, alterando così la natura del riposo. La Corte ha esplorato la distinzione tra tempo di lavoro e tempo di riposo, stabilendo principi giuridici fondamentali che mirano a garantire la tutela dei diritti dei lavoratori, in particolare in settori caratterizzati da elevata reperibilità, come quello sanitario.

Alla luce dell'evoluzione giurisprudenziale della Corte di Giustizia Europea e degli orientamenti forniti in applicazione a periodi di tempo specifici, emerge l'importante questione della qualificazione del tempo in regime di reperibilità passiva: se debba essere considerato parte integrante dell'orario di lavoro e, quindi, essere computato come tale, ovvero se debba essere considerato come periodo di riposo [24].

Nel contesto dell'analisi giuridica dei periodi di reperibilità (c.d. Pronta disponibilità), si evidenzia la necessità di approfondire l'interpretazione teleologica delle nozioni contenute nella direttiva 2003/88/CE, con particolare riferimento alla loro potenziale applicazione nel settore sanitario.

La Corte di Giustizia dell'Unione Europea ha affrontato tali tematiche attraverso diverse pronunce, delineando criteri generali e obiettivi fondamentali per distinguere tra il tempo considerato come "lavoro" e quello qualificato come "riposo" [25].

MATERIALI E METODI

Le sentenze fondamentali, il servizio di guardia medica e l'impatto della presenza fisica sul luogo di lavoro.

Nella sentenza *Simap*, concernente il personale medico operante nelle unità di pronto soccorso, si è affrontata la questione dei turni di guardia presso un centro sanitario. Il giudice nazionale si è rivolto alla Corte di Giustizia dell'Unione Europea per ottenere chiarimenti sulla corretta qualificazione di tale tempo, chiedendo se dovesse essere considerato come "orario di lavoro". In tale contesto, i medici erano tenuti a essere fisicamente presenti sul luogo di lavoro per una parte del loro tempo (turni di guardia attiva), mentre per la restante parte erano solamente tenuti a essere reperibili [26].

La Corte ha ritenuto, pertanto, che le ore durante le quali un medico presta servizio di guardia in una struttura ospedaliera debbano essere considerate come ore di lavoro ai sensi e per gli effetti della direttiva 1993/104/CE (poi abrogata e sostituita dalla direttiva 2003/88). Diversamente, nel caso in cui il lavoratore sia in regime di reperibilità, sono computabili come ore di lavoro esclusivamente quelle in cui si svolge effettivamente l'attività lavorativa [27].

Questa interpretazione si basa sul fatto che l'impegno del lavoratore in regime di reperibilità, durante il quale può dedicarsi ai propri interessi e alla famiglia e, in alcuni casi, riposare, è notevolmente inferiore a quello del lavoratore obbligato a essere presente sul posto di lavoro, il quale non può dedicarsi ai propri interessi e viene sottratto alla vita familiare. La netta differenza tra le due situazioni impedisce che esse possano essere trattate allo stesso modo nel computo delle ore di lavoro [27-28].

Tuttavia, la pronuncia non si sofferma dettagliatamente sul tema del trattamento delle ore residue di vigile riposo.

Secondo le conclusioni dell'Avvocato Generale Saggio nella causa *Simap*, il tempo di reperibilità non può essere qualificato come periodo di riposo, in quanto il lavoratore, sebbene non svolga attività lavorativa, non dispone liberamente del proprio tempo [28]. La differenza fra le due nozioni (di guardia attiva e di reperibilità) non consente di considerare orario di riposo il tempo in cui il lavoratore è in regime di reperibilità e non esercita alcuna attività lavorativa poiché l'impossibilità per il lavoratore di avere totale disponibilità del proprio tempo rende inappropriata un'interpretazione normativa che includa tali periodi nel riposo [29].

Una possibile obiezione a tale tesi potrebbe sollevarsi, ai sensi dell'art. 2, punto 2 della Direttiva 93/104, in relazione alla definizione di "orario di riposo". In particolare, si è ritenuto che "il periodo che non rientra nell'orario di lavoro" e, quindi, il tempo di mera reperibilità, non

computato come ore di lavoro, dovrebbe essere considerato periodo di riposo. Tuttavia, questa interpretazione non è fondata [29].

Le nozioni di orario di lavoro e di riposo non possono essere interpretate in modo da includere necessariamente il regime di reperibilità nel concetto di riposo.

L'art. 2, punto 1, della stessa direttiva, rinvia agli ordinamenti nazionali la definizione di orario di lavoro, consentendo agli Stati membri di regolare le modalità della prestazione lavorativa in conformità alle proprie normative. Questo rinvio consente agli Stati membri di definire le modalità della prestazione lavorativa pur rispettando i criteri generali stabiliti dalla direttiva. Di conseguenza, la qualificazione del tempo di reperibilità dipende dalla tipologia e dalle condizioni specifiche del regime di reperibilità applicato.

Non tutte le forme di reperibilità sono equiparabili al tempo di lavoro effettivo e non ogni periodo di reperibilità deve essere considerato come "orario di riposo" [30].

Pertanto, sebbene nel computo delle ore lavorative vengano considerate esclusivamente le ore di lavoro effettivo, lo stato di reperibilità non può essere escluso dalla nozione di "lavoro". Le ore di reperibilità, durante le quali il lavoratore non svolge alcuna attività (c.d. Tempo di non lavoro), non possono pertanto qualificarsi come ore di riposo (c.d. Riposo vigile) [30]. Sebbene possano apparire una ripetizione superflua, le conclusioni dell'Avvocato Generale Saggio costituiscono un elemento cruciale per il riconoscimento della reperibilità come parte integrante dell'orario di lavoro. Da questa sottile ma significativa conclusione si è, infatti, delineata una prospettiva di apertura verso il futuro riconoscimento della reperibilità come orario di lavoro, a condizione che vengano rispettate specifiche circostanze che ne giustifichino l'inclusione. Esse rappresentano l'origine del dubbio sul concetto di *tertium genus*, ovvero l'idea di una terza categoria temporale che si collocherebbe tra il tempo di lavoro e il tempo di riposo.

La sentenza *Jaeger*, similmente, concerneva un medico ospedaliero impegnato nel servizio di guardia all'interno della struttura del datore di lavoro, ma con accesso a una stanza per il riposo. La legislazione tedesca considerava gli intervalli di tempo in cui i medici non operavano come periodo di riposo; tuttavia, il Sig. Jaeger sosteneva che tali periodi dovessero essere considerati come lavoro e, quindi, retribuiti o compensati. Di conseguenza, il giudice tedesco si rivolse alla Corte di giustizia per ottenere un'interpretazione di specifiche disposizioni della direttiva comunitaria riguardanti taluni aspetti dell'organizzazione dell'orario di lavoro. In particolare si chiese di stabilire, in via definitiva, la ricomprensione o meno del servizio di guardia nell'orario lavorativo, salva la possibilità di riposare nel centro stesso negli intervalli di tempo disponibili. Anche in questo caso, la Corte ha ribadito [20], [31] che la presenza fisica sul luogo di lavoro e la disponibilità immediata a prestare servizio escludono la possibilità di considerare il lavoratore "a riposo". La sentenza *Jaeger*, rispetto a quella *Simap*, introduce un elemento aggiuntivo, chiarendo che la facoltà di riposare o dormire all'interno della struttura non incide sulla qualificazione di tale tempo come orario di lavoro [32], evidenziando così l'importanza della presenza fisica e della disponibilità immediata del lavoratore [33], applicandosi a situazioni

in cui quest'ultimo deve mantenere una "presenza fisica in ospedale", con significative limitazioni nella gestione del proprio tempo e separazione dall'ambiente familiare e sociale [27], [34].

Per potersi riposare, il lavoratore deve avere la possibilità di allontanarsi dal suo ambiente di lavoro ininterrottamente per un certo numero di ore, il che si ottiene unicamente evitando la tensione che comporta la permanenza sul posto di lavoro in situazione di disponibilità [31], [35].

Le peculiarità del caso *Matzak* e nuove interpretazioni giurisprudenziali: la soggezione del lavoratore ai vincoli del datore di lavoro

Il caso *Matzak* presenta ulteriori peculiarità di rilevante interesse. In questa circostanza, il lavoratore non era obbligato a essere fisicamente presente sul luogo di lavoro, bensì doveva trovarsi in un luogo determinato dal datore di lavoro, specificamente il proprio domicilio, con l'obbligo di intervenire entro otto minuti in condizioni di traffico normali. Nella fattispecie, il luogo di lavoro era definito indirettamente attraverso un raggio geografico di mobilità fortemente limitato, comportando, di fatto, che il vigile del fuoco risiedesse nelle immediate vicinanze della stazione di servizio, con conseguenti limitazioni alle proprie attività personali durante i periodi di reperibilità [36].

La Corte ha, pertanto, stabilito che un servizio di reperibilità come quello del Sig. *Matzak* dovesse essere considerato integralmente come orario di lavoro, in ragione dei vincoli geografici e temporali imposti, che limitavano in modo significativo la libertà del lavoratore nel gestire il proprio tempo [37].

Tale interpretazione ha ampliato il concetto di "essere al lavoro" delineato dalla direttiva, includendo non soltanto la presenza fisica presso il luogo di lavoro, ma anche in altri siti designati dal datore di lavoro, sia in modo diretto che indiretto [38]. La Corte ha interpretato in modo flessibile l'espressione usata dalla direttiva che, tra i requisiti dell'orario di lavoro, introduce quello di essere "al lavoro", intendendo non solo il luogo di lavoro ma anche un diverso luogo stabilito dal datore di lavoro. Quando il lavoratore non si trova sul luogo di lavoro è la soggezione ai vincoli imposti dal datore stesso, e in particolare il tempo di reazione alla chiamata, a svolgere un ruolo determinante e non già il trovarsi in un luogo determinato dal datore di lavoro o in prossimità del luogo di lavoro.

È emerso un nuovo scenario interpretativo riguardante la configurazione della reperibilità passiva come parte dell'orario di lavoro. Un nuovo approccio che non si limita più alla mera constatazione della presenza fisica del lavoratore nel luogo di lavoro ma che si focalizza invece sulla soggezione, del lavoratore, ai vincoli imposti dal datore di lavoro e sul tempo di reazione richiesto alla chiamata [39].

Le sentenze *Grigore* e *Tyco*: valutazione della qualità del tempo in regime di reperibilità passiva

Le pronunce della Corte di Giustizia dell'Unione Europea nei casi *Tyco* e *Grigore* offrono un'interpretazione rilevante in merito alla qualificazione del tempo trascorso dai lavoratori in regime di reperibilità passiva, ai fini della determinazione dell'orario di lavoro ai sensi della Direttiva 2003/88/CE.

Nel caso *Tyco*, la questione giuridica concerneva la qualificazione del tempo impiegato dai lavoratori per gli spostamenti tra il domicilio e i clienti dell'azienda. La società resistente sosteneva che tale periodo non costituisse orario di lavoro, in quanto i dipendenti non esercitavano in quel frangente le loro mansioni specifiche di installazione e manutenzione di sistemi di sicurezza.

Nel caso *Grigore*, invece, la controversia verteva sulla qualificazione del tempo di sorveglianza svolto da una guardia forestale, obbligata a garantire la tutela dell'area boschiva di competenza, con assunzione di responsabilità patrimoniale, amministrativa o penale per eventuali danni. Il nodo interpretativo atteneva alla necessità di valutare se la sorveglianza continua, in assenza di una presenza fisica obbligatoria sul luogo di lavoro, potesse integrare il concetto di orario di lavoro.

La Corte ha ritenuto irrilevante se il lavoratore si trovasse o meno in un luogo specifico designato dal datore di lavoro o nelle sue immediate vicinanze per la qualificazione del periodo di reperibilità [40]. In tali pronunce, la Corte ha sottolineato l'importanza del grado di libertà di cui il lavoratore godeva durante il periodo di reperibilità [41-42].

Il fatto che, in ciascun caso concreto, un lavoratore possa essere tenuto a trascorrere il servizio di reperibilità entro un raggio relativamente vicino al proprio luogo di lavoro non elimina la necessità di prendere debitamente in considerazione la qualità del tempo [41] che egli può trascorrere. Ad eccezione dei casi in cui un lavoratore possa intervenire a distanza, è nella natura di tale obbligo che egli debba rimanere nelle vicinanze del luogo di lavoro. Con accortezza [43], possiamo affermare che è la qualità del tempo trascorso, piuttosto che il grado di prossimità al luogo di lavoro, a rivestire un'importanza decisiva nei diversi contesti.

La qualità del servizio di reperibilità può essere compromessa da vincoli temporali e geografici tali da limitare in modo oggettivo le possibilità del lavoratore di dedicarsi ai propri interessi personali e sociali [44]. Restrizioni di tale livello, imposte dal datore di lavoro, possono qualificare detto servizio come orario di lavoro [45].

La sentenza *Stadt Offenbach am Main*: reperibilità passiva senza vincoli geografici qualificata come orario di lavoro

Nella sentenza *Stadt Offenbach am Main*, la Corte ha esaminato i periodi di reperibilità del ricorrente *RJ*, vigile del fuoco presso il Corpo di Offenbach am Main, in un contesto lavorativo privo di specifiche restrizioni di luogo imposte dal datore di lavoro. Durante tale servizio, *RJ*

era tenuto a essere costantemente reperibile, avere a disposizione gli indumenti di lavoro e l'automezzo di pronto intervento, rispondere alle chiamate e raggiungere l'unità operativa o il proprio luogo di servizio entro 20 minuti in caso di necessario intervento [46]. Anche in questa circostanza, la Corte ha concluso che tali periodi di reperibilità passiva possono essere qualificati come orario di lavoro qualora le indagini di fatto, rimandate al giudice nazionale, dimostrino l'esistenza di elementi indiziari che, insieme alla durata del tempo di reazione, non assicurino adeguatamente il riposo effettivo del lavoratore [47].

L'influenza dei vincoli temporali e geografici sul tempo di riposo e criteri suppletivi per la qualificazione del tempo in regime di pronta disponibilità passiva

Sebbene vi siano differenze specifiche tra le varie fattispecie, alcune similitudini emergono chiaramente. In tutte le circostanze, la Corte ha evidenziato che la presenza fisica, intesa come guardia attiva, e la disponibilità immediata del lavoratore, caratterizzata da un tempo di reazione brevissimo, rappresentano elementi fondamentali per la qualificazione del periodo di reperibilità come orario di lavoro. Inoltre, la Corte ha riconosciuto che vincoli temporali e geografici estremamente stringenti imposti ai lavoratori, in regime di reperibilità passiva, limitano significativamente la loro libertà di gestione del tempo e, pertanto, tali periodi non possono essere considerati ore di riposo.

La Corte di Giustizia ha elaborato criteri generali e oggettivi [48] applicabili a ciascun contesto esaminabile, fornendo altresì esemplificazioni di criteri suppletivi da adottare nelle circostanze caratterizzate da incertezza, deferendo piuttosto ai giudici nazionali la valutazione delle specifiche condizioni di fatto. Tali criteri sono riconducibili all'esercizio del potere direttivo del datore di lavoro e al connesso stato di soggezione del lavoratore, soggetto debole del rapporto, e non derivanti da situazioni oggettive estranee alla sfera di controllo del datore di lavoro [49].

I criteri suppletivi, a titolo esemplificativo, consistono nel margine di manovra del lavoratore di fronte alla chiamata [50], nelle conseguenze previste in caso di ritardato o mancato intervento [51], nella necessità di indossare un abbigliamento tecnico per il lavoro [52], nella disponibilità di un veicolo di servizio per raggiungere il luogo dell'intervento [53], nella collocazione temporale e nella durata del periodo di reperibilità [54], nonché nella probabile frequenza degli interventi.

Per quanto concerne la probabile frequenza degli interventi, essa può essere considerata tra le circostanze valutabili in situazioni di incertezza, senza però dar luogo a un automatismo: una bassa frequenza di interventi non consente di qualificare il periodo di reperibilità continuativa come riposo, così come una frequenza maggiore non ne permette la qualificazione come orario di lavoro [55]. Un elemento cruciale per una valutazione complessiva è la consuetudine del lavoratore di essere attivato durante il servizio di reperibilità [56]. Questa circostanza rientra in parte sotto il potere direttivo del datore di lavoro, il quale, nell'ambito della sua organizzazione aziendale, può effettuare previsioni sulle necessità di intervento [57]. Se gli interventi si ripetono frequentemente durante i periodi di reperibilità, il coinvolgimento del lavoratore diventa

così significativo da limitare quasi completamente la sua capacità di pianificare il tempo libero. Inoltre, se questa circostanza si associa a un breve tempo di reazione alle chiamate, si corre il rischio di compromettere gravemente l'effettività del suo riposo [58]. Tuttavia, il fatto che, in media, il lavoratore sia chiamato ad intervenire solo raramente durante i periodi di reperibilità non può essere considerato un elemento sufficiente a classificare tali periodi come "periodi di riposo" ai sensi dell'articolo 2, punto 2, della direttiva 2003/88. Anche in questo caso, sarà comunque necessario valutare se il tempo imposto al lavoratore per riprendere le sue attività professionali limiti in modo oggettivo e significativo la sua capacità di gestire liberamente il tempo durante il quale non sia richiesta la sua presenza professionale [59-60].

In sostanza, è la valutazione globale delle circostanze, anche specifiche, della fattispecie a poter determinare che i vincoli imposti al lavoratore durante il servizio di reperibilità incidano in modo oggettivo e significativo sulla sua facoltà di gestire liberamente il tempo non dedicato ai servizi professionali e di destinarlo ai propri interessi personali [61]. L'analisi teleologica delle nozioni di orario di lavoro e riposo, così come delineata dalla Corte, evidenzia la necessità di un bilanciamento tra la tutela del diritto al riposo del lavoratore e le esigenze operative del datore di lavoro.

Gli Stati membri, attraverso le proprie legislazioni e prassi nazionali, devono garantire che tali principi siano applicati in modo da proteggere adeguatamente i lavoratori senza compromettere l'efficienza operativa delle organizzazioni interessate.

La qualificazione del periodo di reperibilità passiva come orario di lavoro: distinzione tra tempo di lavoro e periodo di riposo, il tempo di reazione alla chiamata, l'influenza delle restrizioni sul tempo di riposo

La valutazione della soggezione ai vincoli imposti dal datore di lavoro, con particolare riguardo al tempo entro il quale il lavoratore deve rispondere a una chiamata, è cruciale per la corretta qualificazione dei periodi di reperibilità. Il grado di limitazione della libertà del lavoratore durante questi periodi, così come la necessità di rimanere entro un determinato raggio geografico o di essere costantemente raggiungibile, incide direttamente sulla distinzione tra tempo di lavoro e periodo di riposo. Se i vincoli sono tali da limitare significativamente la capacità del lavoratore di gestire il proprio tempo in modo autonomo, i periodi di reperibilità potrebbero essere considerati come tempo di lavoro. Al contrario, se tali vincoli risultano meno stringenti, si potrebbe più facilmente ritenere che tali periodi costituiscano riposo.

In un contesto di reperibilità passiva, è proprio il tempo di reazione alla chiamata che assume un ruolo cruciale, indipendentemente dalla localizzazione geografica del lavoratore [62]. Tale vincolo temporale, infatti, condiziona significativamente la libertà del lavoratore, imponendo, di fatto, la necessità di permanere all'interno di un determinato raggio geografico [63], implicitamente stabilito dal datore di lavoro. In tal senso, a differenza di parametri normativi specificamente definiti, come il limite di velocità, la reperibilità si configura come una condizione priva di confini temporali e geografici prestabiliti, la cui qualificazione dipende dal contesto concreto

in cui si inserisce. Un tempo di reazione brevissimo impone un confine visibile alla libertà del lavoratore: una trappola temporale che limita la mobilità sotto la superficie di un'illusoria autonomia.

Il tempo di reazione alla chiamata, dunque, non solo incide sulla possibilità del lavoratore di dedicarsi ai propri interessi personali, ma anche sulla sua capacità di riposare [64]. Un tempo di reazione esiguo, misurato in pochi minuti, preclude ogni possibilità di programmazione, anche minima, del proprio tempo libero, rendendo la distinzione tra periodo di lavoro e periodo di riposo estremamente labile.

Pertanto, è l'intensità delle restrizioni derivanti dalle direttive del datore di lavoro a svolgere un ruolo determinante nella qualificazione del periodo di reperibilità come periodo di lavoro o di riposo. I vincoli possono variare, ma il tempo di reazione alla chiamata rappresenta l'elemento decisivo, poiché influenza oggettivamente la libertà del lavoratore di dedicarsi alle proprie attività personali e, essenzialmente, di godere di un adeguato riposo [65].

Stabilito che il tempo di reazione alla chiamata costituisce l'elemento cardine per determinare se il periodo di reperibilità debba essere qualificato come tempo di lavoro o di riposo, si rende necessario dotare i giudici nazionali di criteri integrativi da adottare nei casi in cui questo vincolo primario non sia talmente rigoroso da impedire al lavoratore un reale riposo [66].

Quando il tempo di reazione alla chiamata è brevissimo, ossia confinato a pochi minuti [67-68], tale circostanza è sufficiente a qualificare il periodo di reperibilità come orario di lavoro, senza ulteriori indagini [69]. In queste condizioni, la libertà di movimento del lavoratore è così fortemente limitata che il luogo di permanenza risulta implicitamente vincolato dalle direttive del datore di lavoro.

Tuttavia, qualora il tempo di reazione alla chiamata non sia così stringente da negare completamente al lavoratore la libertà di decidere dove trascorrere il periodo di reperibilità, ma risulti comunque breve, si rende necessario applicare criteri integrativi valutati in modo congiunto, con particolare attenzione all'effetto complessivo che le condizioni del sistema di reperibilità esercitano sul riposo del lavoratore [70].

Quando il tempo di reazione è particolarmente limitato, la libertà di movimento del professionista sanitario subisce una delicata metamorfosi, conferendo alla reperibilità una dimensione potenziale di lavoro.

La qualificazione giuridica del periodo di reperibilità nel comparto sanitario deve tenere conto principalmente dell'intensità dei vincoli imposti dal datore di lavoro, con particolare riferimento al tempo di reazione alla chiamata, che rappresenta un elemento cruciale nell'incidere sulla libertà personale e sul diritto al riposo del lavoratore.

L'impatto della Direttiva 2003/88/CE sul settore sanitario

Esaminate le principali decisioni della Corte Europea, costantemente orientate a tutelare gli obiettivi e le finalità della direttiva 2003/88/CE, si rende necessario contestualizzarle nella specificità del comparto sanitario italiano, tenendo conto delle peculiarità del settore, al fine di garantire la tutela dei diritti dei lavoratori e il miglioramento dell'efficienza dei servizi sanitari pubblici.

L'ordinamento italiano ha subito un impatto significativo dalla giurisprudenza comunitaria, in particolare nel settore sanitario, nel quale il legislatore, invece di affrontare le difficoltà pratiche imposte dai vincoli europei, ha cercato, con scarsa abilità, di eluderle, causando in seguito un'inevitabile retromarcia che ha, tuttavia, lasciato irrisolti numerosi problemi [18].

Il legislatore italiano, nel tentativo di ottenere maggiore flessibilità oraria, ha forzato il regime delle deroghe speciali in materia di riposo giornaliero e di durata settimanale dell'orario di lavoro previsto dalla direttiva europea, inizialmente generalizzando l'esenzione dal riposo giornaliero per il personale sanitario tramite una modifica al decreto legislativo n. 66/2003 [71], e successivamente, con il decreto-legge n. 112/2008 [72], estendendo la disapplicazione anche alla durata massima settimanale del lavoro per tutti i dirigenti dell'area della sanità pubblica, comprendendo quindi tutti i medici dipendenti pubblici. Tuttavia, la procedura di infrazione avviata dalla Commissione Europea ha obbligato il legislatore italiano ad abrogare tali deroghe [73], facendo decadere le norme collettive vigenti in materia, e a rimandare la regolazione dei riposi al rinnovo contrattuale del comparto, con la contraddizione di dover gestire le conseguenze del nuovo regime legale senza gravare ulteriormente sulle finanze pubbliche, attraverso una più efficiente allocazione delle risorse umane disponibili.

Il provvedimento correttivo introdotto dalla l. n. 161/2014 (legge europea 2013-bis) ha innescato una risposta sistemica da parte delle aziende sanitarie, le quali hanno progressivamente convertito i tradizionali turni di guardia in regimi di reperibilità. Tale trasformazione, adottata per evitare ulteriori oneri sulle finanze pubbliche attraverso una più efficiente allocazione delle risorse umane, ha però lasciato i lavoratori privi di un'adeguata tutela, determinando un ampio ricorso a tali regimi.

RISULTATI

L'evoluzione della giurisprudenza italiana sulla reperibilità passiva: la revisione giurisprudenziale in conformità con le pronunce della Corte Europea

La Corte di Cassazione ha storicamente classificato la reperibilità passiva come una prestazione strumentale e accessoria, non rientrante nell'orario ordinario di lavoro. Tale interpretazione considerava la reperibilità passiva come una forma di disponibilità che, pur influenzando in maniera parziale sul godimento del riposo legale, non costituiva un'attività lavorativa effettiva [74]. In questo contesto, il lavoratore in regime di reperibilità al di fuori dell'orario ordinario non aveva

diritto a un riposo compensativo, ma solo a un'indennità, poiché la semplice disponibilità a intervenire non era considerata gravosa per le sue energie psicofisiche al pari di un'attività lavorativa effettiva.

Tuttavia, tale ermeneutica ha subito modifiche significative in seguito alle pronunce della Corte Europea di Giustizia, che ha sempre sottolineato l'importanza della salute e sicurezza sul lavoro, e in particolare della corretta definizione dell'orario di lavoro.

In conformità con le pronunce comunitarie, la Corte di Cassazione, con l'ordinanza n. 16582 del 23 maggio 2022 [75], ha stabilito che il periodo di reperibilità deve essere qualificato come orario di lavoro qualora il lavoratore sia soggetto a vincoli tali da limitare in modo sostanziale la sua capacità di gestire liberamente il proprio tempo, anche in assenza di un obbligo di permanenza presso il luogo di lavoro. La qualificazione di tale periodo dipende da una serie di elementi, tra cui il tempo di reazione richiesto, la frequenza delle chiamate e le eventuali agevolazioni concesse, richiedendo quindi una valutazione complessiva e concreta dell'incidenza di questi vincoli sulla libertà di autodeterminazione del lavoratore.

A tal riguardo, è stato affermato che "qualora il dipendente sia soggetto, durante i suoi servizi in regime di reperibilità, a vincoli di un'intensità tale da incidere, in modo oggettivo e molto significativo, sulla sua facoltà di gestire liberamente il tempo durante il quale i suoi servizi professionali non sono richiesti e di dedicare detto tempo ai propri interessi, si impone la qualificazione del periodo di guardia come orario di lavoro ai sensi della direttiva 2003/88". Tale valutazione deve tenere conto "del termine di cui dispone il lavoratore, nel corso del periodo di guardia, per riprendere le proprie attività professionali a partire dal momento in cui il datore di lavoro lo richieda, unitamente alla frequenza media degli interventi che detto lavoratore sarà effettivamente chiamato a garantire durante detto periodo". Inoltre, secondo la disciplina collettiva applicabile, "l'interessato deve raggiungere il posto di lavoro assegnato nell'arco di trenta minuti, senza che sia previsto l'utilizzo di un veicolo di servizio che gli consenta di fare uso di diritti in deroga al codice della strada e di diritti di precedenza; trattasi di disciplina riferibile a tutte le aree di pronto intervento e, dunque, anche a quelle soggette a frequenti richiami in servizio ed interventi di durata media significativa".

Tale interpretazione deve essere considerata in correlazione con le prescrizioni specifiche eventualmente previste dalla contrattazione collettiva applicabile, confermando che il diritto al riposo effettivo non può essere pregiudicato da restrizioni che, pur non imponendo una presenza fisica sul luogo di lavoro, condizionano in modo significativo la gestione autonoma del tempo libero del lavoratore.

Il ruolo della contrattazione collettiva nella regolamentazione della pronta disponibilità

In riferimento ai CCNL stipulati successivamente all'entrata in vigore della l. n. 161/2014, il più recente Contratto Collettivo Nazionale di Lavoro (CCNL) del 2 novembre 2022 ha dedicato particolare attenzione alla disciplina del servizio di pronta disponibilità nell'articolo 44. Tale

disposizione fornisce ulteriori dettagli e chiarimenti su come devono essere gestiti i periodi di reperibilità, integrando e aggiornando le indicazioni fornite dalle pronunce della Corte di Cassazione e dalle direttive comunitarie.

Nello specifico, il servizio di pronta disponibilità impone al professionista sanitario la reperibilità immediata e l'obbligo di raggiungere la struttura [76] nel più breve tempo possibile, o comunque entro i limiti temporali stabiliti dal piano annuale predisposto dalle Aziende ed Enti per la gestione delle situazioni di emergenza [77].

Le disposizioni stabiliscono che il servizio di pronta disponibilità debba essere generalmente limitato ai turni notturni e ai giorni festivi [78], assicurando al contempo il rispetto del riposo settimanale. Su richiesta del lavoratore, vi è il diritto a una giornata di riposo compensativo in caso di servizio svolto, anche in modalità passiva, durante un giorno festivo, senza riduzione del debito orario settimanale.

Inoltre, è consentito l'impiego di due turni di pronta disponibilità di dodici ore ciascuno esclusivamente nei giorni festivi [79].

La distribuzione temporale e la durata del periodo di reperibilità rappresentano elementi determinanti ai fini della sua qualificazione come orario di lavoro o periodo di riposo. In particolare, qualora tale periodo ricorra con frequenza nelle ore notturne o nei giorni festivi, oppure si protragga per un lasso di tempo particolarmente esteso, l'onerosità per il lavoratore risulta sensibilmente accentuata rispetto a un regime di reperibilità limitato alle ore diurne o ai giorni feriali [54].

Un turno di reperibilità durante la notte o nei giorni festivi implica una maggiore interferenza con il tempo che il lavoratore potrebbe altrimenti dedicare al riposo, alla famiglia o ad altre attività personali. Durante questi periodi, il grado di disponibilità richiesto al lavoratore è elevato, e la possibilità di riposo effettivo è notevolmente ridotta. La durata del periodo di reperibilità, quando prolungata, accentua ulteriormente questi effetti. Due turni di reperibilità di dodici ore, soprattutto se festivi, richiedono al lavoratore di rimanere in un costante stato di allerta e di essere pronto a intervenire in caso di necessità, limitando drasticamente la possibilità di un riposo reale. Questo stato di continua vigilanza e disponibilità può comportare un elevato livello di stress e fatica, con potenziali ripercussioni sul recupero psico-fisico del lavoratore.

Nel caso in cui una chiamata in servizio interrompa le undici ore di riposo consecutivo previste, il dipendente ha diritto al recupero immediato e consecutivo delle ore mancanti; se ciò non fosse possibile per ragioni eccezionali, il recupero dovrà avvenire nei tre giorni successivi, completando così le undici ore di riposo [80].

Viene anche stabilito che non possono essere previsti per ciascun dipendente più di sette turni di pronta disponibilità al mese [81].

La disparità di trattamento tra le varie aziende sanitarie: questioni di equità e certezza giuridica

Rilevato che la disciplina della pronta disponibilità costituisce oggetto di confronto tra la Direzione Aziendale e le Organizzazioni Sindacali titolari della Contrattazione Integrativa [82], emerge chiaramente la potenziale disparità di trattamento dei lavoratori appartenenti allo stesso comparto nazionale, i quali potrebbero essere soggetti a regolamentazioni differenti tra le varie Aziende Sanitarie Locali (ASL) regionali o tra diverse Regioni. Questa flessibilità normativa, se da un lato può sembrare vantaggiosa per la gestione operativa delle emergenze, dall'altro solleva questioni rilevanti in merito all'equità di trattamento tra i lavoratori e alla certezza giuridica delle disposizioni contrattuali.

Nello specifico, di norma, i regolamenti aziendali sanitari prevedono che il servizio di reperibilità richieda un'immediata disponibilità del dipendente; tuttavia, la definizione del tempo di reazione e del luogo da raggiungere oscilla tra una precisa determinazione e una confusa indeterminazione. Vi sono casi in cui i regolamenti, nella loro sfuggente vaghezza, si limitano a richiedere al professionista sanitario di raggiungere il "luogo dell'intervento" [83-84] nel "più breve tempo possibile". Talvolta, ci si affida alla nebulosa indicazione di raggiungere "la struttura" [85-86] entro un tempo massimo di 30 minuti [87] ovvero di "assumere servizio" [88] o raggiungere il "luogo di lavoro" [89] nel minor tempo possibile, creando una certa flessibilità interpretativa e lasciando ampio spazio all'interpretazione soggettiva. In un'ulteriore e curiosa ipotesi, si richiede di raggiungere il "luogo di lavoro o dell'intervento" entro, massimo, un'ora [90] dal momento della chiamata, un termine che, pur essendo più definito, sembra rivelare una gestione delle emergenze piuttosto singolare.

È necessario rammentare che il professionista sanitario, per adempiere adeguatamente alla prestazione di carattere urgente o emergente, deve indossare apposite divise.

Le operazioni di vestizione e svestizione devono obbligatoriamente svolgersi all'interno dei locali aziendali in ottemperanza alle normative in materia di igiene e sicurezza [91] e comportano un riconoscimento di orario di lavoro che include un tempo massimo complessivo e forfettario di 10 minuti. Questo periodo viene contabilizzato tra l'orario di ingresso e di uscita, come rilevato dalle timbrature, salvo la previsione di condizioni più favorevoli stabilite da eventuali accordi collettivi.

È altresì prevista la possibilità di elevare i tempi previsti dall'art. 43, commi 11 e 12 (Orario di lavoro), per vestizione e svestizione di ulteriori 7 minuti complessivi [92], in situazioni di elevata complessità dei reparti o qualora gli spogliatoi non siano ubicati in prossimità dei reparti stessi. La determinazione precisa del luogo da raggiungere risulta, quindi, cruciale per chiarire se i tempi di reazione alla chiamata debbano includere o escludere i tempi necessari per la vestizione, il che assume una rilevanza non trascurabile in termini di tempistica e organizzazione.

Nel settore sanitario, pochi minuti possono fare la differenza tra la vita e la morte, e la responsabilità morale e penale che grava sui professionisti è particolarmente elevata. Il grado

di pressione psicologica è notevole, considerando che un ritardo può comportare il rischio di incorrere nel reato di rifiuto di atti d'ufficio [93], con le conseguenze penali e disciplinari che ne derivano. Inoltre, il professionista sanitario in servizio di pronta reperibilità non ha alcuna possibilità di sindacare la necessità e l'urgenza della chiamata [94-95], dovendo intervenire prontamente senza discutere l'opportunità dell'intervento richiesto.

La questione dei veicoli di servizio per il professionista sanitario in regime di reperibilità: la "scelta" obbligata di un veicolo privato

L'esame dei regolamenti delle varie strutture sanitarie italiane non rileva, per il professionista sanitario, la possibilità di utilizzare veicoli di servizio che godano di esenzioni o privilegi rispetto alle prescrizioni del codice della strada.

La mancata previsione di un veicolo di servizio, congiunta al breve tempo di reazione richiesto, conduce il lavoratore al possesso di un veicolo personale e a stabilire la propria residenza (o domicilio) in un'area geografica circoscritta, secondo i dettami pratici imposti dal datore di lavoro, rendendo l'autonomia decisionale *de facto* una pura formalità. La decisione che nasce dall'imposizione è l'inganno più sottile del libero arbitrio. Quando il vincolo si traveste da scelta, l'autonomia diventa un'elegante imposizione. La libertà di scegliere è ben diversa dal dovere di adeguarsi: una sottile distinzione che non di rado sfugge.

D'altro canto, la sede di lavoro, quale parte delle scelte organizzative dell'imprenditore, è determinata dal potere direttivo del datore di lavoro. Pertanto, il lavoratore subordinato è obbligato ad adempiere alla propria prestazione lavorativa presso il luogo designato dall'azienda, nell'interesse dell'impresa [96]. Di conseguenza, il datore di lavoro non può essere vincolato a stabilire la sede di lavoro in base al domicilio del lavoratore [97]. Nella fattispecie in esame, le decisioni relative alla scelta del domicilio o della residenza, nonché la disponibilità di un veicolo privato, non sono condizionate dalla posizione della sede aziendale, che può essere agevolmente raggiunta quotidianamente anche da distanze significative e con diverse soluzioni di mobilità. Il problema sorge piuttosto dai vincoli temporali imposti dalla prestazione accessoria di pronta disponibilità. Non è la distanza della sede aziendale, per esempio 100 km, a rappresentare la criticità, ma piuttosto il vincolo di doverla raggiungere entro 30 minuti. Pertanto, la questione centrale non è la distanza della sede, bensì il vincolo temporale associato alla pronta disponibilità.

La mobilità sostenibile e le disposizioni normative: la divergenza tra politiche ambientali e pratiche di organizzazione aziendale sanitaria

In coerenza con gli obiettivi strategici dell'Agenda 2030 ONU per lo Sviluppo Sostenibile [98], il Decreto Legge n. 34 del 19 maggio 2020, c.d. "Decreto Rilancio", convertito con Legge n. 77 del 17 luglio 2020, recante "Misure per incentivare la mobilità sostenibile", al comma 4 dell'articolo 229 dispone che "Al fine di favorire il decongestionamento del traffico nelle aree urbane mediante la riduzione dell'uso del mezzo di trasporto privato individuale, le imprese e le

pubbliche amministrazioni di cui all'articolo 1, comma 2, del decreto legislativo 30 marzo 2001, n. 165, con singole unità locali con più di 100 dipendenti ubicate in un capoluogo di Regione, in una Città metropolitana, in un capoluogo di Provincia ovvero in un Comune con popolazione superiore a 50.000 abitanti sono tenute ad adottare, entro il 31 dicembre di ogni anno, un piano degli spostamenti casa-lavoro del proprio personale dipendente finalizzato alla riduzione dell'uso del mezzo di trasporto privato individuale nominando, a tal fine, un *mobility manager* con funzioni di supporto professionale continuativo alle attività di decisione, pianificazione, programmazione, gestione e promozione di soluzioni ottimali di mobilità sostenibile".

Con il Decreto Interministeriale n. 179 del 12 maggio 2021, sottoscritto dal Ministro della Transizione Ecologica di concerto con il Ministro delle Infrastrutture e della Mobilità Sostenibili, è stata data attuazione alla norma sopra richiamata, definendo le figure, le funzioni e i requisiti dei *mobility manager* aziendali e dei *mobility manager* d'area e indicando sommariamente i contenuti, le finalità e le modalità di adozione e aggiornamento del "Piano degli Spostamenti Casa-Lavoro - PSCL". La *ratio legis* mira alla riduzione strutturale e duratura dell'impatto ambientale generato dal traffico veicolare nelle aree urbane e metropolitane. Tale obiettivo è perseguito mediante l'implementazione di misure organizzative e gestionali che ottimizzano la domanda di mobilità, con l'intento di limitare l'utilizzo di veicoli privati a combustione termica per gli spostamenti sistematici tra abitazione e luogo di lavoro. Il Piano di Sostenibilità della Città Locale (PSCL) stabilisce i benefici derivanti dall'applicazione delle sue disposizioni, analizzando gli effetti positivi non solo per i dipendenti, in relazione a tempi e costi di trasporto e comfort, ma anche per l'organizzazione adottante, in termini economici e di produttività, e per la collettività nel suo complesso, sotto i profili ambientali, sociali ed economici.

In considerazione dell'orientamento prevalente a livello globale e nelle politiche italiane verso la sostenibilità ambientale e l'ottimizzazione della mobilità urbana, le Aziende Sanitarie Locali (ASL), in quanto enti rientranti tra le pubbliche amministrazioni [99], sembrano seguire una traiettoria contraria. Mentre la direzione strategica a livello nazionale e internazionale spinge per ridurre l'impatto ambientale e promuovere una gestione più efficiente dei trasporti, le ASL mostrano una tendenza a operare in modo divergente, non allineata con tali principi normativi e di policy.

Da un lato, vi sono l'indicazione normativa e le direttive generali che scoraggiano l'uso del veicolo privato per ridurre l'impatto ambientale e promuovere forme di mobilità sostenibile. Dall'altro lato, le attuali condizioni aziendali, in assenza di agevolazioni specifiche, comportano una "scelta" imposta di acquisire un'auto per soddisfare gli obblighi di reperibilità, creando così una contraddizione tra le politiche di sostenibilità e le esigenze pratiche di conformità alle disposizioni lavorative. Ridurre le auto per il bene del pianeta e acquistarne una per garantire la pronta disponibilità: un elegante paradosso che illumina la nostra sfida ambientale.

Confronto tra contesti lavorativi in luoghi isolati e il comparto sanitario: il vincolo temporale della reperibilità nel comparto sanitario

Nel contesto del lavoro marittimo o su piattaforme isolate, la prolungata assenza dal domicilio non rappresenta un vincolo contrattuale, ma una conseguenza inevitabile delle caratteristiche intrinseche e strutturali di tali contesti lavorativi [100]. Tali condizioni, tuttavia, non discendono direttamente dall'obbligo di reperibilità, bensì dalle peculiarità strutturali ed oggettive del luogo di prestazione dell'attività lavorativa [101]. Diverso appare il contesto inerente al comparto sanitario, poiché le strutture ospedaliere sono generalmente collocate in aree caratterizzate da elevata densità abitativa e risultano agevolmente accessibili. In tali circostanze, i lavoratori possono comodamente recarsi quotidianamente presso il luogo di lavoro e far ritorno al proprio domicilio al termine della giornata lavorativa, avvalendosi, ove necessario, di mezzi di trasporto pubblico, senza incontrare significative difficoltà logistiche.

La questione muta sensibilmente allorché i lavoratori siano sottoposti a regimi di reperibilità. In simili casi, la collocazione temporale della reperibilità – che può coincidere con le ore notturne o con i giorni festivi, periodi in cui la frequenza dei mezzi pubblici subisce una riduzione considerevole – la sua durata estesa (fino a 24 ore) e la necessità di rispondere con un tempo di reazione estremamente ridotto impongono scelte che incidono sulla gestione della vita personale e familiare che, in condizioni di ordinaria attività, non sarebbero richieste.

Mentre la distanza fisica di una piattaforma petrolifera rende naturale l'assenza da casa, la reperibilità nel comparto sanitario impone un vincolo temporale che trasforma la libertà in una mera apparenza.

I professionisti sanitari, infatti, non di rado, devono valutare l'opportunità di apportare modifiche logistiche al proprio domicilio o, in alternativa, di trascorrere lunghi periodi lontano dalla propria residenza abituale. Inoltre, qualora non dispongano già di tali strumenti, possono essere costretti ad acquisire una patente di guida e ad acquistare un veicolo privato per ottemperare alle prescrizioni imposte esclusivamente dal regime di reperibilità. Tali decisioni, che in condizioni ordinarie non sarebbero necessarie, sono rese obbligatorie dall'imposizione della pronta disponibilità e comportano oneri gravosi per il lavoratore, sia in termini economici sia sotto il profilo organizzativo.

CONCLUSIONI

L'analisi del regime di reperibilità passiva nel comparto sanitario evidenzia questioni complesse che toccano il delicato equilibrio tra le esigenze operative del datore di lavoro e i diritti dei lavoratori, in particolare il diritto al riposo. La giurisprudenza, tanto a livello nazionale quanto comunitario, ha più volte stabilito la necessità di garantire che la reperibilità non sia usata come strumento per erodere i tempi di riposo dei lavoratori, trasformando di fatto il loro tempo libero in una forma nascosta di tempo di lavoro. Questo equilibrio risulta particolarmente critico nel

settore sanitario, dove la disponibilità continua del personale può risultare essenziale per garantire la salute pubblica, ma dove allo stesso tempo è fondamentale rispettare i diritti fondamentali dei lavoratori.

La Corte di Giustizia dell'Unione Europea, con le sue pronunce, ha definito principi chiari in merito alla distinzione tra tempo di lavoro e tempo di riposo. L'applicazione di tali principi nel contesto del comparto sanitario italiano rivela diverse problematiche operative e organizzative. Da un lato, l'obbligo per il lavoratore di essere disponibile entro un determinato lasso di tempo impone vincoli oggettivi alla sua libertà di movimento e incide significativamente sulla qualità del tempo non lavorativo. Dall'altro, l'assenza di criteri uniformi a livello nazionale sulla gestione della reperibilità, in particolare riguardo ai tempi di reazione, crea disparità tra lavoratori in diverse aree geografiche e tra aziende sanitarie locali.

Le norme italiane, sebbene influenzate dalle direttive comunitarie, hanno tentato di armonizzare il diritto al riposo con le esigenze operative, ma la questione rimane parzialmente irrisolta.

Inoltre, le problematiche relative alla reperibilità passiva nel comparto sanitario sollevano questioni non solo di natura giuridica, ma anche organizzativa e sociale. Il lavoratore, per poter adempiere agli obblighi di reperibilità, spesso è costretto a riorganizzare la propria vita personale, con oneri economici e familiari non trascurabili.

Alla luce di queste considerazioni, appare evidente la necessità di un intervento legislativo più incisivo, che definisca in modo chiaro e uniforme i diritti e i doveri dei lavoratori in regime di reperibilità, garantendo un equilibrio tra le esigenze operative e il rispetto del diritto al riposo, nonché la tutela della libertà di movimento e della qualità del tempo non lavorativo.

In tale contesto, il ruolo dei sindacati rappresentativi si rivela cruciale. È essenziale che, nella fase di contrattazione collettiva, tali aspetti vengano dettagliatamente regolamentati. In attesa di una riforma legislativa, è opportuno considerare l'adozione di azioni legali, esaminando casi specifici di periodi di reperibilità passiva che potrebbero essere qualificati come "orario di lavoro", qualora emergano elementi indiziari che, insieme alla durata del tempo di reazione, compromettano il riposo effettivo, la libertà di movimento e la qualità del tempo non lavorativo del professionista sanitario.

BIBLIOGRAFIA

- [1] Delgue JR. I rapporti di lavoro nell'era digitale. DRI. 2014;958.
- [2] C-151/02, Jaeger. 2003. Punto 16. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/PDF/?uri=ecli:ECLI%3AEU%3AC%3A2003%3A437>
- [3] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 97. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [4] CCNL del Comparto Sanità triennio 2019-2021. Art. 44. Disponibile su: <https://www.aranagenzia.it/contrattazione/comparti/comparto-della-sanita/contratti/13194-ccnl-2019-2021-del-comparto-sanita.html>

- [5] Picunio ML. Il servizio di reperibilità può essere orario di lavoro: la Cassazione conferma il nuovo orientamento. *IL LAVORO NELLA GIURISPRUDENZA*. 2023;31(3):285-91.
- [6] Corso SM. La «pronta» reperibilità tra «orario di lavoro» e «periodo di riposo»: una questione che rimane aperta. *VARIAZIONI SU TEMI DI DIRITTO DEL LAVORO*. 2020(1):185-98.
- [7] Occhino A. *Il tempo libero nel diritto del lavoro*. Torino: Giappichelli Editore; 2010. 263 p.
- [8] Ricci G. *Tempi di lavoro e tempi sociali*. Milano: Giuffrè editore; 2005. 556 p.
- [9] Bavaro V. *Il tempo nel contratto di lavoro subordinato*. Cacucci; 2008. 218 ss.
- [10] Ferraresi M. Disponibilità e reperibilità del lavoratore: il tertium genus dell'orario di lavoro. 2008; *RIVISTA ITALIANA DI DIRITTO DEL LAVORO*:93-127.
- [11] C-437/05, Vorel. 2007. Punto 25. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/HTML/?uri=CELEX:62005CO0437>
- [12] C-14/04, Dellas e al. 2005. Punto 43. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62004CJ0014&qid=1737704192612>
- [13] C-258/10, Grigore. 2010. Punto 43. 1. C-258/10, Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62010CB0258>
- [14] C-266/14, Federación de Servicios Privados del sindicato Comisiones obreras. 2015. Punto 26. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/ALL/?uri=CELEX%3A62014CJ0266>
- [15] C-344/19, Radiotelevizija Slovenija. 2021. Punto 29. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=ecli%3AECLI%3AEU%3AC%3A2021%3A182>
- [16] C-580/19, Stadt Offenbach am Main. 2021. Punto 30. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CJ0580&qid=1737705050456>
- [17] C-107/19, Dopravný podnik hl. m. Prahy. 2021. Punto 28. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CJ0107&qid=1737705207915>
- [18] Ferraresi M. Problemi irrisolti dei tempi di disponibilità e reperibilità dei lavoratori. *Diritto delle relazioni industriali*. 2022;32(2):423-47.
- [19] C-303/98, Simap. 2000. Punto 47. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/PDF/?uri=CELEX:61998CJ0303>
- [20] C-151/02, Jaeger. 2003. Punto 48. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/PDF/?uri=ecli:ECLI%3AEU%3AC%3A2003%3A437>
- [21] C-437/05, Vorel. 2007. Punto 24. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/HTML/?uri=CELEX:62005CO0437>
- [22] C-14/04, Dellas e al. 2005. Punto 42. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62004CJ0014&qid=1737704192612>
- [23] C-266/14, Federación de Servicios Privados del sindicato Comisiones obreras. 2015. Punto 25. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/ALL/?uri=CELEX%3A62014CJ0266>

- [24] C-518/15, Matzak. 2018. Punto 55. Disponibile su: <https://curia.europa.eu/juris/document/document.jsf?text=&docid=201104&pageIndex=0&doclang=IT&mode=req&dir=&occ=first&part=1&cid=24817355>
- [25] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 62. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [26] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 63. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [27] C-303/98, Simap. 2000. Punti 26, 50 e 52; dispositivo, punto 3. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/PDF/?uri=CELEX:61998CJ0303>
- [28] Saggio A. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Simap, C-303/98. 1999. Punto 37. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/PDF/?uri=CELEX:61998CC0303>
- [29] Saggio A. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Simap, C-303/98. 1999. Punto 38. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/PDF/?uri=CELEX:61998CC0303>
- [30] Saggio A. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Simap, C-303/98. 1999. Punto 39. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/PDF/?uri=CELEX:61998CC0303>
- [31] C-151/02, Jaeger. 2003. Punti 49, 50, 51. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/PDF/?uri=ecli:ECLI%3AEU%3AC%3A2003%3A437>
- [32] C-151/02, Jaeger. 2003. Punto 60. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/PDF/?uri=ecli:ECLI%3AEU%3AC%3A2003%3A437>
- [33] C-151/02, Jaeger. 2003. Punto 71. Punto 1 del dispositivo della sentenza. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/PDF/?uri=ecli:ECLI%3AEU%3AC%3A2003%3A437>
- [34] C-151/02, Jaeger. 2003. Punto 65. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/PDF/?uri=ecli:ECLI%3AEU%3AC%3A2003%3A437>
- [35] Colomer RJ. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Jaeger, C-151/02. 2003. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62002CC0151&qid=1737708888117>
- [36] Sharpston E. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Matzak, C518/15. 2015. Punto 11. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62015CC0518&qid=1737709669329>
- [37] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 66. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [38] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 84. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [39] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 85. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [40] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 86. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [41] Sharpston E. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Matzak, C518/15. 2015. Punto 57. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62015CC0518&qid=1737709669329>

- [42] C-266/14, Federación de Servicios Privados del sindicato Comisiones obreras. 2015. Punti 38 e 39. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/ALL/?uri=CELEX%3A62014CJ0266>
- [43] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 101. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [44] C-518/15, Matzak. 2018. Punto 63. Disponibile su: <https://curia.europa.eu/juris/document/document.jsf?text=&docid=201104&pageIndex=0&doclang=IT&mode=req&dir=&occ=first&part=1&cid=24817355>
- [45] C-518/15, Matzak. 2018. Punti 64, 65, 66. Disponibile su: <https://curia.europa.eu/juris/document/document.jsf?text=&docid=201104&pageIndex=0&doclang=IT&mode=req&dir=&occ=first&part=1&cid=24817355>
- [46] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punti 13, 14, 15. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [47] C-580/19, Stadt Offenbach am Main. 2021. Punto 55. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CJ0580&qid=1737705050456>
- [48] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 104. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [49] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 105. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [50] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 109. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [51] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 110. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [52] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 113. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [53] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 114. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [54] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 115. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [55] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 116. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [56] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 117. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [57] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 118. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [58] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Stadt Offenbach am Main, C-580/19. 2019. Punto 119. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0580>
- [59] C-580/19, Stadt Offenbach am Main. 2021. Punto 53. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CJ0580&qid=1737705050456>

- [60] C-344/19, Radiotelevizija Slovenija. 2021. Punto 54. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=ecli%3AECCLI%3AEU%3AC%3A2021%3A182>
- [61] C-580/19, Stadt Offenbach am Main. 2021. Punto 61. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CJ0580&qid=1737705050456>
- [62] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Radiotelevizija Slovenija, C-344/19. 2020. Punto 94. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0344&qid=1737712586016>
- [63] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Radiotelevizija Slovenija, C-344/19. 2020. Punto 101. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0344&qid=1737712586016>
- [64] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Radiotelevizija Slovenija, C-344/19. 2020. Punto 99. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0344&qid=1737712586016>
- [65] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Radiotelevizija Slovenija, C-344/19. 2020. Punto 104. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0344&qid=1737712586016>
- [66] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Radiotelevizija Slovenija, C-344/19. 2020. Punto 107. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0344&qid=1737712586016>
- [67] C-580/19, Stadt Offenbach am Main. 2021. Punto 47. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CJ0580&qid=1737705050456>
- [68] C-344/19, Radiotelevizija Slovenija. 2021. Punto 48. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=ecli%3AECCLI%3AEU%3AC%3A2021%3A182>
- [69] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Radiotelevizija Slovenija, C-344/19. 2020. Punto 108. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0344&qid=1737712586016>
- [70] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Radiotelevizija Slovenija, C-344/19. 2020. Punto 109. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0344&qid=1737712586016>
- [71] Ex art. 3, co. 85, l. n. 244/2007.
- [72] Ex art. 41, co. 13, d.l. n. 112/2008, conv. dalla l. n. 133/2008.
- [73] Ex art. 14, co. 1, l. n. 161/2014.
- [74] Cass. Civ., sez. lav., 7 giugno 1995, n. 6400.
- [75] Disponibile su: <https://www.rivistalabor.it/wp-content/uploads/2022/09/Cass.-ordinanza-23-maggio-2022-n.-16582.pdf>
- [76] CCNL del Comparto Sanità triennio 2019-2021. Art. 44, co. 1. Disponibile su: <https://www.aranagenzia.it/contrattazione/comparti/comparto-della-sanita/contratti/13194-ccnl-2019-2021-del-comparto-sanita.html>

- [77] CCNL del Comparto Sanità triennio 2019-2021. Art. 44, co. 2 e 3. Disponibile su: <https://www.aranagenzia.it/contrattazione/comparti/comparto-della-sanita/contratti/13194-ccnl-2019-2021-del-comparto-sanita.html>
- [78] CCNL del Comparto Sanità triennio 2019-2021. Art. 44, co. 6. Disponibile su: <https://www.aranagenzia.it/contrattazione/comparti/comparto-della-sanita/contratti/13194-ccnl-2019-2021-del-comparto-sanita.html>
- [79] CCNL del Comparto Sanità triennio 2019-2021. Art. 44, co. 8. Disponibile su: <https://www.aranagenzia.it/contrattazione/comparti/comparto-della-sanita/contratti/13194-ccnl-2019-2021-del-comparto-sanita.html>
- [80] CCNL del Comparto Sanità triennio 2019-2021. Art. 44, co. 9. Disponibile su: <https://www.aranagenzia.it/contrattazione/comparti/comparto-della-sanita/contratti/13194-ccnl-2019-2021-del-comparto-sanita.html>
- [81] CCNL del Comparto Sanità triennio 2019-2021. Art. 44, co. 10. Disponibile su: <https://www.aranagenzia.it/contrattazione/comparti/comparto-della-sanita/contratti/13194-ccnl-2019-2021-del-comparto-sanita.html>
- [82] CCNL del Comparto Sanità triennio 2019-2021. Art. 6, co. 3, g. Disponibile su: <https://www.aranagenzia.it/contrattazione/comparti/comparto-della-sanita/contratti/13194-ccnl-2019-2021-del-comparto-sanita.html>
- [83] Regolamento per il servizio di pronta disponibilità, Ats Brescia. 2023. Disponibile su: <https://www.ats-brescia.it/documents/3432658/75557814/Decreto+D.G.+n.+749+del+18.12.2023+-+Regolamento+per+il+servizio+di+pronta+disponibilit%C3%A0.pdf/2c944298-ad6f-a65b-02ce-62c3b8ac703e>
- [84] Regolamento per il servizio di pronta disponibilità per il personale del comparto della ASST Santi Paolo e Carlo. 2019. Disponibile su: <https://www.asst-santipaolocarlo.it/documents/810281/7999577/DEL-2019-1337-ADOZIONE+REGOLAMENTO+PRONTA+DISPONIBILITA%E2%80%99+PER+IL+PERSONALE+DEL+COMPARTO+DELLA+A.S.S.T.+SANTI+PAOLO+E+CARLO..pdf/d60772cf-81bb-1a3e-05bc-cc6e75739ac7>
- [85] Regolamento pronta disponibilità comparto sanità, Asl Sulcis Iglesiente. 2023. Art. 2. Disponibile su: <https://www.aslsulcis.it/wp-content/uploads/2023/12/regolamento-pronta-disponibilita-comparto-sanita.pdf>
- [86] Regolamento per la disciplina dell'orario di lavoro del personale del Comparto, Asst Fatebenefratelli Sacco. 2023. Art. 13. Disponibile su: https://www.asst-fbf-sacco.it/uploads/default/attachments/amministrazione_trasparente/amministrazione_trasparente_m/105/files/allegati/2436/regolamento_per_disciplina_dell_orario_di_lavoro_comparto_-_del.963_del_6.07.2023.pdf
- [87] Piano per assicurare la continuità assistenziale e le urgenze/emergenze, Asl Lanciano-Vasto-Chieti. 2019. Disponibile su: <https://lnx.asl2abruzzo.it/a/attachments/article/2649/Adozione%20%20Piano%20per%20assicurare%20la%20continuit%C3%A0%20assistenziale%20e%20le%20urgenze%20eme~.pdf>
- [88] Regolamento pronta disponibilità area sanità - area funzioni locali - comparto sanità Asl Avellino. 2022. Art. 7. Disponibile su: <https://www.aslavellino.it/attachments/article/1983/del%20pronta%20disp.pdf>
- [89] Regolamento pronta disponibilità personale del comparto sanità, Arnas G.Brotzu. 2022. Art 1, co.2. Disponibile su: https://www.aobrotzu.it/documenti/9_204_20220822122305.pdf
- [90] Regolamento pronta disponibilità personale del comparto sanità, Asl Medio Campidano. 2024. Art. 1. co.2. Disponibile su: https://www.aslmediocampidano.it/wp-content/uploads/2024/06/PDEL_2024_0000496_Regolamento_PRONTA_DISP__COMPARTO_-_ASL_MEDIO_CAMPIDANO.pdf
- [91] CCNL del Comparto Sanità triennio 2019-2021. Art. 43, co. 11. Disponibile su: <https://www.aranagenzia.it/contrattazione/comparti/comparto-della-sanita/contratti/13194-ccnl-2019-2021-del-comparto-sanita.html>
- [92] CCNL del Comparto Sanità triennio 2019-2021. Art. 43, co. 13. Disponibile su: <https://www.aranagenzia.it/contrattazione/comparti/comparto-della-sanita/contratti/13194-ccnl-2019-2021-del-comparto-sanita.html>
- [93] Art. 328 c.p.
- [94] Cass. pen., Sez. VI, 13 febbraio 2013, n. 12376.
- [95] Cass. pen., sez. VI, sentenza 27.11.2015, n. 47206.

- [96] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Radiotelevizija Slovenija, C-344/19. 2020. Punto 78. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0344&qid=1737712586016>
- [97] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Radiotelevizija Slovenija, C-344/19. 2020. Punto 80. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0344&qid=1737712586016>
- [98] Trasformare il nostro mondo: l'Agenda 2030 per lo Sviluppo Sostenibile. 2015 settembre. Disponibile su: <https://unric.org/it/wp-content/uploads/sites/3/2019/11/Agenda-2030-Onu-italia.pdf>
- [99] Art. 1, co. 2, dl 165/2001.
- [100] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Radiotelevizija Slovenija, C-344/19. 2020. Punto 81. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0344&qid=1737712586016>
- [101] Pitruzzella G. Conclusioni dell'avvocato generale nella causa Radiotelevizija Slovenija, C-344/19. 2020. Punto 82. Disponibile su: <https://eur-lex.europa.eu/legal-content/IT/TXT/?uri=CELEX%3A62019CC0344&qid=1737712586016>

Sanzioni e prevenzione sono un binomio vincente per la sicurezza sul lavoro?

Are sanctions and preventive measures an effective strategy to ensure workplace safety?

Federica Ianieri¹, Laura Magnini²

¹ CdL in tecniche della Prevenzione nell'ambiente e nei luoghi di lavoro e scienze mediche applicate, Dipartimento di Medicina e Chirurgia, Università degli studi del Molise - Italy

² SS PSAL (Prevenzione e Sicurezza Ambienti di Lavoro), Dipartimento di Igiene e Prevenzione Sanitaria, ATS Val Padana - sede di Crema (CR) - Italy

Contatto autori / Corresponding author: Federica Ianieri - federica.ianieri@libero.it

Come citare / How to Cite:

Ianieri, F., & Magnini, L. Sanzioni e prevenzione sono un binomio vincente per la sicurezza sul lavoro? . *Journal of Biomedical Practitioners*, 9(1).

<https://doi.org/10.13135/2532-7925/12040>

N. 1, Vol. 9 (2025) - 200:219

Submitted: 17 March 2025

Revised: 4 April 2025

Accepted: 23 May 2025

Published: 23 June 2025

Think **green** before you print



RIASSUNTO

INTRODUZIONE

La sicurezza sul lavoro rappresenta un aspetto centrale per la tutela della salute dei lavoratori e per la prevenzione degli infortuni sul lavoro. Nonostante i recenti aggiornamenti normativi e gli investimenti nella formazione continua dei lavoratori, la tanto attesa riduzione degli incidenti appare ancora lontana. Ma perché, nonostante una normativa che contempla diversi ambiti e strumenti per la sicurezza, non si riesce a ottenere una significativa diminuzione delle morti sul lavoro? La cultura della sicurezza e della prevenzione appare ancora distante, quasi un traguardo irraggiungibile, vanificando gli sforzi e lasciando irrisolta una questione cruciale per il mondo del lavoro.

L'obiettivo della ricerca è comprendere come le sanzioni, oltre ad essere un metodo repressivo, possano servire, se utilizzate nel modo corretto, a capire le motivazioni che portano a resistere al cambiamento e alla cultura della sicurezza.

MATERIALI E METODI

Questo studio, basato sull'analisi del sistema sanzionatorio di un'ATS della Regione Lombardia, esplora la correlazione tra le sanzioni emesse e l'incidenza degli infortuni sul lavoro nel triennio 2021-2023. A tal fine, è stato analizzato il sistema sanzionatorio, prendendo in esame i dati relativi alle sanzioni amministrative (*Art. 301 Bis D. Lgs. 81/08*) e alle sanzioni penali (*Art. 301 - Applicabilità delle disposizioni di cui agli articoli 20 e seguenti del Decreto Legislativo 19 dicembre 1994, n. 758*), nonché gli infortuni registrati nel triennio considerato (2021-2023). L'analisi ha permesso di individuare eventuali relazioni tra le violazioni riscontrate e le tipologie di infortuni nei diversi settori di attività.

RISULTATI

L'analisi dei dati raccolti nel triennio evidenzia come vi sia stata una riduzione delle violazioni punibili con sanzioni amministrative, passando da 10 sanzioni nell'anno 2021 a 7 sanzioni nell'anno 2023. L'articolo maggiormente violato e punito con sanzione amministrativa è risultato essere l'art. 86, comma 1, del D.lgs. 81/08, riguardante le verifiche e i controlli degli impianti elettrici, con un totale di 11 sanzioni negli ultimi tre anni.

Le violazioni punibili con sanzioni di tipo penale, invece, hanno subito un incremento, passando da un totale di 694 sanzioni nell'anno 2021 ad un totale di 1068 sanzioni nell'anno 2023. L'articolo maggiormente violato è risultato essere l'art. 37 del D.lgs. 81/08, relativo alla formazione obbligatoria dei lavoratori.

Confrontando i dati relativi alle sanzioni emesse e agli infortuni sul lavoro, è emerso che, nel 2021, su un totale di 694 sanzioni penali emesse, 128 erano correlate ad un infortunio, mentre

80 non lo erano. Nell'anno 2023, invece, su un totale di 1.068 sanzioni penali emesse, 139 erano correlate ad un infortunio mentre n. 99 non erano correlate.

DISCUSSIONE E CONCLUSIONE

L'analisi condotta sul sistema sanzionatorio dagli organi di controllo, in particolare dagli ispettori di un'ATS della Regione Lombardia, evidenzia l'importanza di adottare un approccio integrato che combini sanzioni, formazione e prevenzione, al fine di migliorare la sicurezza nei luoghi di lavoro in modo sostenibile ed efficace. Il sistema sanzionatorio si configura non solo come strumento di dissuasione, ma come leva fondamentale per la prevenzione. A tal proposito, si raccomanda di rafforzare la cultura della sicurezza attraverso percorsi formativi continui e la diffusione di buone pratiche. Un approccio integrato di questo tipo risulta essenziale per potenziare le misure di prevenzione e garantire una tutela efficace ed efficiente della salute nei luoghi di lavoro.

Parole chiave: Sicurezza sul lavoro, Prevenzione Infortuni, Sistema Sanzionatorio, D. lgs. 81/08, Cultura della Sicurezza.

ABSTRACT

INTRODUCTION

Workplace safety represents a central aspect for the protection of workers' health and the prevention of occupational accidents. Despite recent regulatory updates and investments in the continuous training of workers, the much-anticipated reduction in these accidents still seems distant. Why, despite the existence of a legislation that covers various areas and safety tools, is a significant decrease in workplace fatalities still elusive? The culture of safety and prevention seems still far away — almost an unattainable goal — thus jeopardizing efforts and leaving a crucial issue in the world of work unresolved. The aim of this research is to understand how sanctions, in addition to being a repressive method, can serve — if used correctly — to uncover the motivations behind resistance to change and to the culture of safety.

MATERIALS AND METHODS

This study, based on the analysis of the sanctioning system of a Local Health Authority (ATS) in the Lombardy Region, explores the correlation between the sanctions issued and the incidence of occupational accidents over the three-year period 2021–2023. To this end, the sanctioning system was analyzed by examining data relating to administrative sanctions (Art. 301-bis of

Legislative Decree 81/08) and criminal sanctions (Art. 301 - Applicability of the provisions of Articles 20 and following of Legislative Decree No. 758 of 19 December 1994), as well as the recorded workplace accidents in the considered period (2021–2023). The analysis made it possible to identify any relationships between the detected violations and the types of accidents in different activity sectors.

RESULTS

The analysis of the data collected over the three-year period shows a reduction in violations punishable by administrative sanctions, decreasing from 10 sanctions in 2021 to 7 sanctions in 2023. The most frequently violated article punishable by administrative sanction was Article 86, paragraph 1, of Legislative Decree 81/08, concerning the verification and control of electrical systems, with a total of 11 sanctions over the last three years. Violations punishable by criminal sanctions, on the other hand, increased from a total of 694 sanctions in 2021 to a total of 1,068 sanctions in 2023. The most frequently violated article was Article 37 of Legislative Decree 81/08, relating to mandatory worker training. Comparing the data relating to issued sanctions and workplace accidents, it emerged that in 2021, out of a total of 694 criminal sanctions issued, 128 were related to an accident, while 80 were not related. In 2023, out of a total of 1,068 criminal sanctions issued, 139 were related to an accident, while 99 were not related.

DISCUSSION AND CONCLUSION

The analysis conducted on the sanctioning system by control bodies — particularly by inspectors of a Local Health Authority (ATS) in the Lombardy Region — highlights the importance of adopting an integrated approach that combines sanctions, training, and prevention in order to sustainably and effectively improve workplace safety. The sanctioning system serves not only as a deterrent tool but also as a fundamental lever for prevention. In this regard, it is recommended to strengthen the culture of safety through continuous training programs and the dissemination of good practices. Such an integrated approach is essential to enhance prevention measures and ensure effective and efficient protection of health in the workplace.

Key words: Occupational Safety, Accident Prevention, Sanctioning System, Legislative Decree 81/08, Safety Culture.

INTRODUZIONE

La sicurezza sul lavoro è un tema di cruciale importanza per la tutela della salute e del benessere dei lavoratori [1-2]. Gli infortuni sul lavoro non si limitano a causare danni fisici, come inabilità temporanea o permanente, e, nei casi più gravi, la morte [3], ma comportano anche rilevanti ripercussioni psicologiche legate sia all'evento traumatico subito sia alle difficoltà di reinserimento lavorativo [4]. A ciò si aggiungono i significativi costi economici che ricadono sulle aziende e sulla società [5].

Garantire ambienti di lavoro sicuri [6] rappresenta un diritto fondamentale dell'individuo (Cost. art. 32 e 35) e un dovere imprescindibile del datore di lavoro (art. 2087 c.c.), che deve agire come un "buon padre di famiglia" per prevenire ogni fonte di infortunio o malattia professionale (D.lgs. 81/2008, art. 18).

Questi aspetti sono regolati non solo dal D.lgs. 81/08, normativa cardine in materia di salute e sicurezza [7], ma trovano radici profonde nella Costituzione (artt. 32, 35 e 41), nel Codice civile (art. 2087) e nel Codice penale (artt. 589, 590 e 437).

Le Aziende Sanitarie del Territorio Nazionale, infatti, svolgono un ruolo essenziale nel garantire il rispetto delle normative in materia di sicurezza (funzioni ispettive affidate alle ATS/ASL - art. 13 D.lgs. 81/08) [7], monitorando le attività lavorative e intervenendo con sanzioni in caso di violazioni. Tali sanzioni rappresentano uno strumento chiave non solo per limitare comportamenti non sicuri, ma anche per promuovere l'adozione di pratiche lavorative conformi alle norme vigenti [8].

Nello specifico, sono stati analizzati in dettaglio i dati relativi alle sanzioni penali e amministrative emesse da un'ATS della Regione Lombardia negli ultimi tre anni (2021-2023), correlandoli agli infortuni verificatisi nel medesimo territorio di riferimento [8-9].

Questo articolo si propone di evidenziare il ruolo cruciale svolto dagli enti di controllo e vigilanza nella prevenzione e nella repressione delle violazioni (D.lgs. 81/08, art. 13) [7], sottolineandone l'importanza come punto di partenza per una più incisiva attività di prevenzione e consulenza.

Attraverso l'analisi e la correlazione tra le sanzioni emesse e gli infortuni registrati nei luoghi di lavoro, si intende valutare l'efficacia del sistema sanzionatorio di un'ATS della Regione Lombardia nel migliorare la sicurezza nei luoghi di lavoro.

MATERIALI E METODI

I contesti di interesse per questo lavoro sono i seguenti:

- Analisi delle sanzioni emesse: l'analisi dei dati relativi alle sanzioni penali ed amministrative emesse da un'ATS della Regione Lombardia negli ultimi tre anni, suddivisi per tipologia

e settore di attività. L'obiettivo è esaminare le sanzioni sotto diversi aspetti, evidenziando le categorie principali, i ruoli e i settori più coinvolti. (rif. Titolo I, Capo III e Allegato I del D.lgs. 81/08) [7];

- Correlazione con gli infortuni: la determinazione e l'analisi della relazione tra le sanzioni penali emesse e gli infortuni verificatisi, identificando la frequenza e la natura degli incidenti legati alle sanzioni. Questo capitolo si concentra sull'individuazione di eventuali correlazioni tra il numero e il tipo di infortuni e le violazioni che hanno portato all'emissione delle sanzioni (*rilevanza degli artt. 55-60 del D.lgs. 81/08 sul sistema sanzionatorio*) [7]. Un infortunio sul lavoro può essere associato a una sanzione penale quando viene accertato che la causa dell'evento è riconducibile a una violazione di legge o una negligenza da parte dei soggetti responsabili della sicurezza sul luogo di lavoro.

Quando esiste un nesso tra l'infortunio e la violazione contestata, si parla di infortunio "*correlato*" alla sanzione, indicando che la mancata osservanza delle normative ha avuto un impatto diretto sull'accadimento.

I casi possono essere classificati in tre categorie:

- *correlato*: l'infortunio è una conseguenza diretta della violazione che ha comportato l'emissione della sanzione-;
- *non applicabile*: la sanzione è stata emessa per una violazione della normativa in materia di sicurezza, ma non è associata ad alcun infortunio-;
- *non correlato*: l'infortunio si è verificato, ma non in relazione alla violazione per cui è stata emessa la sanzione.

Per la raccolta e l'organizzazione dei dati sono stati utilizzati rapporti annuali e documenti ufficiali, quali verbali di ispezione, verbali di accertamento, documentazione relativa agli infortuni sul lavoro, nonché dati ottenuti dal database [9] fornito da un'ATS della Regione Lombardia.

I dati sono stati trasferiti e riorganizzati in un file Excel al fine di consentire l'analisi statistica e l'elaborazione di tabelle e di grafici per la rappresentazione dei risultati ottenuti.

L'analisi ha riguardato il triennio più recente (2021-2022-2023), assicurando che i dati fossero aggiornati e rappresentativi delle tendenze attuali. I dati raccolti sono stati predisposti in modo da consentirne una manipolazione agevole e un'analisi approfondita.

Per individuare i settori maggiormente interessati dalle sanzioni, una volta raccolti, i dati sono stati suddivisi in categorie specifiche:

- Settore industriale;
- Settore edile;
- Settore agricolo;
- Settore terziario (servizi, commercio, ecc.);

- Settore sanitario.

Successivamente, sono state esaminate le differenze nel numero e nella tipologia di sanzioni tra i diversi contesti lavorativi, al fine di identificare eventuali pattern o tendenze specifiche.

L'analisi dei dati ha seguito le seguenti modalità:

- identificazione e analisi distinta delle sanzioni amministrative [10] e penali [11];
- esame del settore maggiormente sanzionato per ciascuna tipologia di sanzione;
- identificazione degli articoli normativi maggiormente violati [7];
- analisi delle tendenze annuali per verificare la presenza di eventuali variazioni significative nel numero e nella tipologia delle sanzioni emesse annualmente;
- in riferimento alle sanzioni penali, è stato preso in considerazione anche il ruolo aziendale maggiormente sanzionato, tra le funzioni previste dalla normativa vigente D.lgs. 81/08 - Organigramma aziendale [7]:
 - *Datore di Lavoro;*
 - *Dirigente;*
 - *Preposto;*
 - *Lavoratore;*
 - *Committente;*
 - *Coordinatore alla sicurezza in fase di esecuzione;*
 - *Coordinatore alla sicurezza in fase di progettazione;*
 - *Medico Competente;*
 - *Lavoratore autonomo;*
- analisi delle sanzioni correlate agli infortuni sul lavoro, distinguendo tra quelle direttamente correlate agli infortuni e quelle emesse per altre violazioni della normativa di sicurezza.

RISULTATI

Nel periodo 2021-2023 sono stati effettuati 21.001 controlli sui 177 comuni appartenenti ad un'ATS della Regione Lombardia (Tabella 1). Si è riscontrato che di questi controlli, 7.551, di cui 7.012 con esito favorevole, sono stati effettuati nel 2021, 6.676, di cui 6.053 con esito favorevole, nel 2022 e 6.774, di cui 6.097 con esito favorevole, nel 2023.

	Controlli	Favorevoli		Sanzioni	
		n.	%	n.	%
2021	7551	7012	92,9	539	7,1
2022	6676	6053	90,7	623	9,3
2023	6774	6097	90,0	677	10,0
Totale	21001	19162	96,0	1839	8,8

Tabella 1- Confronto tra controlli favorevoli e sanzioni negli anni 2021-2022-2023.

Analisi delle Sanzioni amministrative (Art.301 Bis D. Lgs. 81/08)

Le sanzioni amministrative [10] nel triennio 2021-2023 sono state in totale 24, di cui 10 nell'anno 2021, e 7 sia nell'anno 2022 che nell'anno 2023 (Tabella 2).

Anno	Numero sanzioni	Percentuale (%)
2021	10	42%
2022	7	29%
2023	7	29%
Totale	24	

Tabella 2 - Confronto delle sanzioni emesse negli anni 2021-2022-2023.

In riferimento alle sanzioni amministrative, l'art. 86, comma 1, del D.lgs. 81/08 e s.m.i. [7] risulta essere la disposizione più frequentemente violata, con 11 sanzioni su 24 comminate. Segue l'art. 71, comma 11 [7], con 10 sanzioni registrate (Tabella 3).

Articolo sanzionato	Numero sanzioni	Percentuale (%)
86-1	11	45,8%
71-11	10	41,7%
71-9	1	4,2%
72-2	1	4,2%
86-3	1	4,2%

Tabella 3 - Confronto tra numero di sanzioni correlate agli articoli più sanzionati.

Un'analisi più approfondita dei dati ha consentito di identificare, per ciascun anno, l'articolo maggiormente sanzionato.

Anno	Articolo sanzionato	Numero sanzioni	Percentuale (%)
2021	86-1	7	29,2%
	71-9	1	4,2%
	71-11	1	4,2%
	72-2	1	4,2%
2022	86-1	3	12,5%
	71-11	3	12,5%
	86-3	1	4,2%
2023	71-11	6	25,0%
	86-1	1	4,2%

Tabella 4 – Confronto tra numero di sanzioni correlate agli articoli più sanzionati nel triennio 2021-2023.

Dalla Tabella 4 emerge che per l'anno 2021 l'art. 86, comma 1 (appendice 1) [7], è risultato il più sanzionato, con 7 provvedimenti su un totale di 10. Nell'anno 2022 si è registrata una diminuzione delle sanzioni relative allo stesso articolo (all'art. 86, comma 1 [7]), con 3 sanzioni comminate.

Nell'anno 2023 il numero di sanzioni per l'art. 86, comma 1, è diminuito ancora, con una sola sanzione registrata.

Un'ulteriore analisi dettagliata dei dati evidenzia una differenziazione in base alla "Struttura oggetto", ovvero la tipologia di attività identificata attraverso il codice ATECO, maggiormente assoggettata da sanzioni.

Dalla Tabella 5 emerge che:

- il settore Cantieri risulta essere stato il più sanzionato in tutti e tre gli anni analizzati (2021-2023), con 3 sanzioni per ciascun anno;
- nel 2021, anche il settore Coltivazione, manutenzione del verde, allevamenti, piscicoltura ha registrato 3 sanzioni;
- nel 2022 e nel 2023, invece, il settore Siderurgia, fonderie, fabbricazione tubi, ecc. ha riportato 2 sanzioni per anno.

Settore	Anno		
	2021	2022	2023
Cantieri	3	3	3
Coltivazione, manutenzione del verde, allevamenti, piscicoltura	3	1	0
Siderurgia, fonderie, fabbricazione tubi, ecc.	0	2	2

Tabella 5 - Settori maggiormente sanzionati riferiti al triennio 2021-2023.

Analisi delle Sanzioni Penali (D.lgs. 758/94)

Negli ultimi tre anni, sono stati emessi complessivamente 2662 verbali di contravvenzione e prescrizione ai sensi del D.lgs. 758/94 [11]. Nel dettaglio: nel 2021 un totale di 694, nel 2022 un totale di 900 e nel 2023 un totale di 1068 sanzioni penali (Tabella 6).

Anno	Numero verbali	Percentuale (%)
2021	694	26,1%
2022	900	33,8%
2023	1068	40,1%
Totale	2.662	

Tabella 6 - Verbali emessi nel triennio 2021-2023.

Anche per le sanzioni penali, sono stati analizzati quali e quanti articoli sono stati maggiormente violati nel triennio di riferimento e quale "Struttura oggetto", ovvero quale tipologia di attività, è stata maggiormente sanzionata.

Inoltre, è stata approfondita l'analisi relativa alla figura aziendale, all'interno dell'organigramma previsto dal D.lgs. 81/08 e s.m.i. [7], che ha ricevuto il maggior numero di sanzioni.

Partendo dall'analisi degli articoli violati della normativa di riferimento D.lgs. 81/08 e s.m.i. [7], si osserva quanto segue (Tabella 7):

Anno	Numero articoli sanzionati
2021	130
2022	131
2023	137

Tabella 7 - Articoli sanzionati penalmente nel triennio 2021-2023.

Nell'anno 2021 sono stati violati 130 articoli, nell'anno 2022 131 articoli e nell'anno 2023 137 articoli.

Dalla Tabella 8 emerge che, nel 2021, l'articolo più sanzionato tra i 130 articoli complessivi contestati è stato l'art. 37, relativo alla formazione dei lavoratori, con 56 sanzioni. A seguire, l'art. 64, sugli obblighi del Datore di lavoro, ha registrato 45 sanzioni.

Anno	Articolo sanzionato	Oggetto dell'articolo	Numero di sanzioni	Percentuale (%)
2021	Art. 37	Formazione dei lavoratori	56	43,1%
2021	Art. 64	Obblighi del Datore di lavoro	45	34,6%

Tabella 8 – Articolo normativo D.lgs. 81/08 maggiormente sanzionato - anno 2021).

Nel 2022, (Tabella 9) su un totale di 131 articoli violati, l'art. 122, relativo agli apprestamenti, quali ponteggi e opere provvisionali, risulta il più sanzionato, con 60 sanzioni. L'art. 37 si conferma tra i più violati, con 58 sanzioni, posizionandosi al secondo posto. Un altro aspetto rilevante è l'incremento delle sanzioni relative all'art. 92, riguardante il Coordinatore in fase di esecuzione, per un totale di 55 sanzioni.

Anno	Articolo sanzionato	Oggetto dell'articolo	Numero di Sanzioni	Percentuale (%)
2022	Art. 122	Opere Provvisionali	60	45,80%
2022	Art. 37	Formazione lavoratori	58	44,27%
2022	Art. 92	Obblighi Coordinatore cantiere	55	41,98%

Tabella 9 – Articolo normativo D.lgs. 81/08 maggiormente sanzionato - anno 2022).

Nel 2023 (Tabella 10) sono stati violati complessivamente 137 articoli, segnando un ulteriore incremento rispetto ai due anni precedenti. L'art. 37 torna in prima posizione, con 68 sanzioni, registrando un aumento di dieci sanzioni rispetto al 2022. Al secondo posto si colloca l'art. 96, relativo agli obblighi di datori di lavoro, dirigenti e preposti nella redazione del POS, con 65 sanzioni. Tale articolo era in quinta posizione nel 2022. Al terzo posto si conferma l'art. 64, con 54 sanzioni, già presente tra i più sanzionati nel 2021.

Anno	Articolo	Oggetto dell'articolo	Numero di Sanzioni	Percentuale (%)
2023	Art. 37	Formazione dei lavoratori	68	49,64%
2023	Art. 96	Obblighi datore di lavoro nei cantieri	65	47,45%
2023	Art. 64	Obblighi datore di lavoro	54	39,42%

Tabella 10 – Articolo normativo D.lgs. 81/08 maggiormente sanzionato - anno 2023.

Riassumendo, nel 2021 e nel 2023, l'art. 37, comma 1, lett. a) [7], relativo alla formazione, è risultato il più sanzionato. Nel 2022, l'articolo con il maggior numero di violazioni è stato l'art. 122, comma 1 [7], seguito dall'art. 37.

È importante sottolineare che l'art. 37, legato alla formazione obbligatoria, figura costantemente tra i più sanzionati nei tre anni considerati.

La Tabella 11 mette a confronto gli articoli più sanzionati negli ultimi tre anni, evidenziando in corsivo quelli che hanno registrato il maggior numero di violazioni rispetto agli anni precedenti.

Articolo	Anno 2021	Anno 2022	Anno 2023
112-1	33	51	43
<i>122-1</i>	26	<i>60</i>	53
18-1G	24	26	39
21-1A	-	-	37
28-2A	29	19	33
<i>37-1A</i>	55	58	68
<i>64-1A</i>	37	45	54
71-1	36	38	36
71-4A	-	-	45
92-1A	25	55	46
<i>96-1G</i>	-	45	65
97-1	-	43	50

Tabella 11 – Confronto articoli sanzionati nel triennio 2021-2023.

Esaminando la Tabella 11 bis, emergono alcune osservazioni chiave:

- in tutti e tre gli anni analizzati, l'art. 37, comma 1, lett. a) [7], relativo alla formazione dei lavoratori e dei loro rappresentanti, si conferma tra i più sanzionati, con un totale complessivo di 181 sanzioni;

- l'art. 122, comma 1, riguardante ponteggi e opere provvisorie, è stato il più sanzionato nel 2022 e ha totalizzato complessivamente 146 sanzioni-;
- l'art. 64, comma 1, lett. a) [7], relativo agli obblighi del datore di lavoro, si colloca al terzo posto, con 136 sanzioni totali.

Articolo Sanzionato	2021	2022	2023	Totale
37, comma 1, lett. a)	55	58	68	181
122, comma 1	33	60	53	146
64, comma 1, lett. a)	45	37	54	136
92, comma 1	25	55	46	126
71, comma 1	38	36	36	110
96, comma 1, lett. q)	-	45	65	110
112, comma 1	-	51	43	94
97, comma 1	-	43	50	93
18, comma 1, lett. q)	26	24	39	89
28, comma 2	33	19	29	81
71, comma 4	-	-	45	45
21, comma 1	-	-	37	37

Tabella 11 bis - Confronto articoli maggiormente sanzionati negli anni 2021-2022-2023.

Analisi approfondita:

- *Art. 37, comma 1, lett. a) [7]*: riguarda la formazione obbligatoria ed è disciplinato nel Titolo I - Principi comuni, Capo III. Rimane costantemente tra gli articoli più violati, evidenziando una persistente criticità nel processo di prevenzione basato sulla formazione.
- *Art. 122, comma 1 [7]*: appartiene al Titolo IV - Cantieri temporanei e mobili e riguarda la sicurezza di ponteggi e opere provvisorie, con un picco di violazioni nel 2022.
- *Art. 64, comma 1, lett. a)*: disciplinato dal Titolo II - Luoghi di lavoro, fa riferimento agli obblighi fondamentali dei datori di lavoro.

Cambiamenti significativi:

- *l'art. 96, comma 1, lett. g) [7]*, riguardante gli obblighi di datori di lavoro, dirigenti e preposti (Titolo IV - Cantieri temporanei e mobili), ha mostrato un notevole incremento nelle violazioni: da nessuna sanzione nel 2021, è passato ad essere il secondo articolo più sanzionato nel 2023, con 65 sanzioni;

- *gli artt. 112, comma 1, e 97, comma 1*, anch'essi appartenenti al Titolo IV, hanno registrato aumenti significativi nelle violazioni negli ultimi due anni;
- *gli artt. 21, comma 1 (appendice 2), e 71, comma 4 (appendice 3)*, che non sono mai risultati sanzionati prima del 2023, hanno iniziato a presentarsi tra le violazioni più recenti.

Per quanto riguarda i settori maggiormente sanzionati secondo il codice ATECO nel triennio 2021-2023 (Tabella 12), dall'analisi emerge che il settore Cantieri si conferma il comparto più sanzionato in tutti e tre gli anni, con un incremento progressivo dal 2021, con un totale di 386 sanzioni, al 2023, con un totale di 669 sanzioni. Il settore Siderurgia e lavorazioni metalliche, il quale comprende attività quali siderurgia, fonderie, fabbricazione di tubi, cisterne, generatori, e lavorazione dei metalli, ha mostrato un aumento rilevante delle sanzioni, passando da 39 nel 2021 a 106 nel 2023. Il settore Allevamenti di bovini ha subito un aumento delle violazioni, con un incremento delle sanzioni, da 13 nel 2021 a 49 nel 2023. Nel settore Fabbricazione di pneumatici e materiali plastici, le sanzioni sono aumentate, passando da 11 nel 2021 a 33 nel 2023. Il settore Coltivazione, manutenzione del verde, ecc., al contrario, ha registrato una riduzione significativa delle sanzioni, passando da 62 nell'anno 2021 a 33 nell'anno 2023.

Dai dati emerge una crescita significativa delle sanzioni nei settori legati all'edilizia e alla lavorazione dei metalli, mentre i comparti come la manutenzione del verde evidenziano una tendenza inversa. Il predominio del settore edilizio, con particolare riferimento ai cantieri e alle imprese di costruzioni/demolizioni, sottolinea la necessità di intensificare i controlli in contesti che presentano un elevato rischio per la sicurezza dei lavoratori.

Settore	2021	2022	2023
Cantieri	386	629	669
Siderurgia e lavorazioni metalliche (siderurgia, fonderie, fabbricazione tubi, ecc.)	39	81	106
Allevamenti di bovini	13	22	49
Fabbricazione di pneumatici e materiali plastici	11	28	33
Coltivazione, manutenzione del verde, allevamenti, piscicoltura	62	29	33

Tabella 12 – Sanzioni emesse per anno nei settori di riferimento.

La Tabella 13 mette a confronto i ruoli aziendali maggiormente sanzionati nel periodo 2021-2023. Dall'analisi emergono i seguenti punti chiave:

- il Datore di Lavoro si conferma la figura più sanzionata nel triennio considerato, partendo da 649 e arrivando a 917 sanzioni;
- il Coordinatore alla Sicurezza in fase di esecuzione resta la seconda figura più sanzionata, in particolare nel settore edilizio, partendo da 37 sanzioni e arrivando a 70 sanzioni nel

2023;

- il ruolo del Coordinatore alla Sicurezza in fase di progettazione ha, inoltre, subito un incremento di sanzioni, da 0 nel 2021 a 6 nel 2023;
- anche il Lavoratore Autonomo rientra nella casistica, partendo da 29 nel 2021 e arrivando a 64 sanzioni nel 2023;
- la figura del Medico Competente ha visto anch'essa un aumento, da 4 nel 2021 a 12 sanzioni nel 2023.

Ruolo Aziendale	Sanzioni 2021	Sanzioni 2022	Sanzioni 2023
Datore di Lavoro	649	822	917
Coordinatore Sicurezza (fase esecuzione)	37	70	69
Coordinatore Sicurezza (fase progettazione)	0	3	6
Lavoratore Autonomo	29	25	64
Medico Competente	4	-	12

Tabella 13 – Sanzioni emesse in riferimento al ruolo aziendale.

Analisi delle sanzioni correlate agli infortuni

In merito al numero di sanzioni penali emesse e alla correlazione con l'accadimento di un evento infortunistico, nella Tabella 14 viene mostrato l'andamento nel tempo delle tre categorie, nel triennio di riferimento 2021-2023, mettendo in evidenza l'evoluzione del rapporto tra sanzioni penali ed infortuni.

Anno	Sanzioni Penali Totali	Sanzioni Correlate a Infortunio	Sanzioni Non Correlate a Infortunio
2021	694	128	80
2022	900	158	71
2023	1.068	139	99
Totale	2.662	425	250

Tabella 14 – Sanzioni emesse correlate e non agli infortuni per il triennio 2021-2023.

Complessivamente, su un totale di 2.662 sanzioni penali emesse, 1.987 risultano sanzioni "non applicabili", ovvero non direttamente associate a un infortunio sul lavoro. Questo dato evidenzia come l'attività sanzionatoria non si limiti agli esiti degli infortuni, ma sia spesso finalizzata alla prevenzione e al contrasto dei comportamenti non conformi alle normative di sicurezza, anche in assenza di eventi lesivi (Tabella 15).

Anno	Correlato	Non Correlato	Non Applicabile
2021	128	80	486
2022	158	71	671
2023	139	99	830
Totali	425	250	1987

Tabella 15 – Analisi della correlazione tra sanzione penale D. Lgs 758/94 e infortunio correlato e non negli anni 2021-2022-2023.

L'analisi dei dati sanzionatori rileva un incremento nel numero di sanzioni correlate a infortuni tra il 2021 e il 2022, passando da 128 a 158 (Tabella 15). Tuttavia, nel 2023, si è osservata una diminuzione di tale correlazione, che si è attestata a 139 sanzioni, nonostante l'elevato numero complessivo di sanzioni emesse (1.068). Questo dato suggerisce che, sebbene il totale delle sanzioni sia aumentato, la percentuale di quelle direttamente connesse a eventi infortunistici è diminuita rispetto all'anno precedente (2022).

Per quanto concerne le sanzioni non correlate a infortuni, si riscontrano lievi variazioni: 80 sanzioni nell'anno 2021, scese a 71 nel 2022, ma aumentate a 99 nel 2023.

Analisi dei Settori con Maggior Correlazione tra Infortuni e Sanzioni Penali

Nel triennio 2021-2023 (Tabella 16), l'analisi dei dati evidenzia una correlazione tra sanzioni penali e infortuni in diversi comparti produttivi.

Il settore Cantieri ha mostrato l'andamento più elevato negli anni 2021 e 2022, con rispettivamente 31 e 47 casi. Tuttavia, nel 2023, il settore Siderurgia, fonderie, fabbricazione tubi, fabbricazione in metallo, cisterne, generatori, lavorazione metalli, forgiatura ecc. ha superato il settore edile, con 32 correlazioni rispetto alle 31 dei cantieri.

Questi dati indicano una variazione nella distribuzione tra i settori delle violazioni connesse a infortuni.

In sintesi:

- il settore Cantieri ha registrato il maggior numero di correlazioni con gli infortuni tra tutti i comparti in esame, con il picco maggiore nel 2022, mentre nel 2023 ha visto una lieve flessione;
- il settore Siderurgia e fonderie ha subito un incremento notevole nel 2023, superando il comparto edile di una correlazione;
- il settore Allevamento di bovini si caratterizza per una correlazione trascurabile nel periodo preso in esame.

Settore di Riferimento	2021 (Correlato)	2022 (Correlato)	2023 (Correlato)
4111 - Cantieri	31	47	31
2411 - Siderurgia, fonderie, fabbricazione tubi, fabbricazione in metallo, cisterne, generatori, lavorazione metalli, forgiatura ecc.	19	27	32
0112 - Allevamento di bovini	5	1	0

Tabella 16 – Confronto tra settore di riferimento e tipologia di correlazione negli anni 2021-2022-2023.

Il settore edile, prevalentemente rappresentato dal comparto Cantieri, ha storicamente evidenziato la maggiore frequenza di correlazioni tra infortuni e sanzioni. Tuttavia, negli ultimi anni, si è osservato un incremento significativo di tali correlazioni nei settori della siderurgia e della lavorazione dei metalli. Al contrario, il settore Allevamento di bovini ha mostrato una bassa incidenza di correlazioni.

DISCUSSIONE

Questo studio si propone di evidenziare il ruolo cruciale svolto dagli enti preposti al controllo e alla vigilanza nella prevenzione e repressione delle violazioni in materia di sicurezza sul lavoro, ponendoli come punto di partenza per un'azione preventiva e consulenziale più incisiva [12] [13]. Attraverso l'analisi della correlazione tra le sanzioni emesse e gli infortuni rilevati nei luoghi di lavoro, si è inteso valutare l'efficacia del sistema sanzionatorio di un'ATS della Regione Lombardia nel contribuire al miglioramento delle condizioni di sicurezza [14].

L'analisi del triennio 2021–2023 ha mostrato una progressiva crescita del numero di sanzioni, sia penali che amministrative, a fronte di un volume di controlli sostanzialmente stabile [15]. Questo incremento può essere interpretato come il risultato di una maggiore efficacia delle attività ispettive, più mirate e focalizzate su contesti ad alto rischio, precedentemente meno attenzionati [16]. In particolare, l'aumento delle sanzioni penali nel 2023 evidenzia una rinnovata attenzione verso la repressione delle infrazioni più gravi, frequentemente legate alla carenza di formazione dei lavoratori, come previsto dall'art. 37 del D.lgs. 81/08, tra i più frequentemente sanzionati [7, 17].

Il ruolo centrale del datore di lavoro nelle violazioni riscontrate conferma l'importanza della formazione continua e della prevenzione come strumenti fondamentali per ridurre gli eventi infortunistici [4-5]. La significativa correlazione tra le sanzioni e gli infortuni evidenzia la necessità di interventi strutturati e duraturi, volti non solo a sanzionare, ma anche a promuovere un reale cambiamento culturale all'interno delle organizzazioni [18].

Dal punto di vista settoriale, l'edilizia e la siderurgia si confermano come ambiti critici, in cui le violazioni risultano più frequenti e gravi, richiedendo strategie di intervento che integrino repressione, formazione e assistenza tecnica [19]. In tale ottica, il sistema sanzionatorio si configura non solo come deterrente, ma anche come strumento utile per indirizzare le politiche di prevenzione verso le aree più vulnerabili [16].

Lo studio presenta diversi punti di forza, tra cui l'approccio longitudinale su un periodo di tre anni (2021–2023), che ha permesso di rilevare tendenze significative nel tempo, e l'attenzione rivolta sia ai settori più esposti che alle tipologie di violazione più ricorrenti [14]. Particolarmente significativa è la proposta di un approccio integrato alla sicurezza, che valorizza il ruolo delle sanzioni in combinazione con la formazione e la sensibilizzazione, e che riconosce la crescente responsabilizzazione di figure chiave come Datori di Lavoro, Coordinatori per la Sicurezza e Medici Competenti [5, 13].

Un ulteriore elemento di valore è la proposta di un approccio integrato alla sicurezza, che unisca attività sanzionatoria, formazione e sensibilizzazione. Lo studio, inoltre, sottolinea la crescente responsabilizzazione di figure chiave come i Datori di Lavoro, i Coordinatori della Sicurezza e i Medici Competenti, offrendo così un quadro realistico delle dinamiche attuali nel campo della prevenzione [4].

Tuttavia, l'analisi presenta alcuni limiti: lo studio in questione si focalizza su un'unica realtà territoriale, riducendo la possibilità di generalizzazione dei risultati a livello nazionale. Sarebbe auspicabile estendere l'applicazione del modello all'intero territorio italiano e prevedere un confronto con altri contesti regionali, al fine di comprendere le diversità territoriali e valutare con maggiore precisione le esigenze specifiche [14]. Permane, inoltre, una limitata valutazione delle sanzioni non applicabili e delle cause che ne determinano l'irrogazione, anche in assenza di infortuni. Infine, pur sottolineando l'importanza della formazione e delle campagne di sensibilizzazione, lo studio non fornisce elementi valutativi sull'efficacia di eventuali misure già intraprese [15, 16].

CONCLUSIONI

I risultati dello studio evidenziano il valore strategico del sistema sanzionatorio, che non deve essere considerato esclusivamente uno strumento punitivo, ma anche un potente mezzo di prevenzione e promozione della cultura della sicurezza sul lavoro. In particolare, le sanzioni correlate a eventi infortunistici si configurano come indicatori chiave per valutare l'efficacia delle politiche di prevenzione adottate dalle aziende.

L'analisi ha confermato che le violazioni più ricorrenti riguardano aspetti basilari della normativa, come la formazione obbligatoria e le responsabilità del datore di lavoro. Questo dato riflette una persistente carenza di consapevolezza o una limitata disponibilità di risorse da parte

delle imprese nella gestione della sicurezza. In tale contesto, risulta essenziale non solo rafforzare l'attività di vigilanza, ma anche promuovere investimenti in formazione, campagne di sensibilizzazione e strumenti operativi di supporto per i soggetti coinvolti nella gestione della sicurezza.

In conclusione, lo studio rappresenta un punto di partenza solido per rafforzare le strategie territoriali di prevenzione e vigilanza, offrendo spunti concreti per una pianificazione più efficace e mirata degli interventi da parte degli organismi competenti.

APPENDICE

- Articolo 86 - Verifiche e controlli: 1. Ferme restando le disposizioni del decreto del Presidente della Repubblica 22 ottobre 2001, n. 462, in materia di verifiche periodiche, il datore di lavoro provvede affinché gli impianti elettrici e gli impianti di protezione dai fulmini siano periodicamente sottoposti a controllo secondo le indicazioni delle norme di buona tecnica e la normativa vigente per verificarne lo stato di conservazione e di efficienza ai fini della sicurezza.
- Disposizioni relative ai componenti dell'impresa familiare di cui all'articolo 230-bis del Codice civile e ai lavoratori autonomi: utilizzare attrezzature di lavoro in conformità alle disposizioni di cui al Titolo III, nonché idonee opere provvisoriale in conformità alle disposizioni di cui al Titolo IV.
- Obblighi del datore di lavoro relativamente all'uso delle attrezzature di lavoro

BIBLIOGRAFIA

- [1] Sorensen G, Sparer E, Williams JAR, Gundersen D, Boden LI, Dennerlein JT, Hashimoto D, Katz JN, McLellan DL, Okechukwu CA, Pronk NP, Revette A, Wagner GR. Measuring Best Practices for Workplace Safety, Health, and Well-Being: The Workplace Integrated Safety and Health Assessment. *J Occup Environ Med.* 2018 May;60(5):430-439
- [2] Organizzazione Internazionale del Lavoro (OIL/ILO) *Safety and health at the heart of the future of work* (2019)

- [3] Chang YC, Hsu MC, Ouyang WC. Effects of Integrated Workplace Violence Management Intervention on Occupational Coping Self-Efficacy, Goal Commitment, Attitudes, and Confidence in Emergency Department Nurses: A Cluster-Randomized Controlled Trial. *Int J Environ Res Public Health*. 2022 Feb 28;19(5):2835.
- [4] Galletti M, Ricci F. *Psicologia del lavoro e reinserimento post-infortunio*. Milano: FrancoAngeli; 2020.
- [5] Associazione Nazionale fra Lavoratori Mutilati e Invalidi del Lavoro (ANMIL). *Rapporto sui costi sociali e aziendali degli infortuni sul lavoro*. Roma: ANMIL; 2021.
- [6] Dr Maria Neira, Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS/WHO) "*Healthy workplaces: a model for action*", 2010
- [7] Gianfranco Amato e Ferdinando Di Fiore, D.lgs. 9 aprile 2008 n. 81 s.m.i, tutela della salute e della sicurezza nei luoghi di lavoro, Ministero del Lavoro e Politiche Sociali, 2025.
- [8] Regione Lombardia. *Report sulle attività di vigilanza delle ATS*. Milano: Regione Lombardia; 2022.
- [9] Banca dati ATS della Regione Lombardia
- [10] L. 689 /1981 – sanzioni amministrative modifiche al sistema penale
- [11] D.lgs. 758/94 Disposizioni in materia di prescrizioni penali e regolarizzazioni in caso di violazioni in ambito di sicurezza sul lavoro. Modificazioni alla disciplina sanzionatoria in materia di lavoro (G.U. 26 gennaio 1995, n. 21, suppl. ord.)
- [12] Ispettorato Nazionale del Lavoro (INL). *Relazione annuale sulle attività ispettive*. Roma: INL; 2022.
- [13] Ministero del Lavoro. *Relazione sulle attività di vigilanza in materia di salute e sicurezza*. Roma: Ministero del Lavoro e delle Politiche Sociali; 2023.
- [14] INAIL. *Rapporto annuale sugli infortuni e le malattie professionali*. Roma: INAIL; 2023.
- [15] Ministero della Salute. *Piano nazionale della prevenzione 2020–2025*. Roma: Ministero della Salute; 2021.
- [16] European Agency for Safety and Health at Work (EU-OSHA). *Rehabilitation and return to work: Analysis of EU-level strategies*. Luxembourg: EU-OSHA; 2020.
- [17] INAIL. *Relazione annuale sull'attività dell'Istituto*. Roma: INAIL; 2021.
- [18] INAIL. *La cultura della prevenzione nei luoghi di lavoro*. Roma: INAIL; 2022.
- [19] Regione Emilia-Romagna. *Report regionale infortuni sul lavoro e attività di vigilanza*. Bologna: Regione Emilia-Romagna; 2022.

Indagine sulle conoscenze dei professionisti della nutrizione e professionisti sanitari sul Counseling e Counseling Nutrizionale.

Survey on Counseling and Nutritional Counseling among nutrition professionals in particular and healthcare professionals in general.

Beatrice Pezzica¹, Emanuela Oliveri², Fabio Scaramelli².

¹ *Dietista Freelance, Torino (TO) - Italy*

² *Officina di Counseling Nutrizionale, Bra (CN) - Italy*

Contatto autori / Corresponding author: Beatrice Pezzica - beatricepezzica.dietista@gmail.com

Come citare / How to Cite:

Pezzica, B., Oliveri, E., & Scaramelli, F. Indagine sulle conoscenze dei professionisti della nutrizione e professionisti sanitari sul Counseling e Counseling Nutrizionale. *Journal of Biomedical Practitioners*,

9(1). <https://doi.org/10.13135/2532-7925/12041>

N. 1, Vol. 9 (2025) – 220:241

Submitted: 31 October 2024

Revised: 23 December 2024

Accepted: 30 April 2025

Published: 23 June 2025

Think **green** before you print

RIASSUNTO

INTRODUZIONE E OBIETTIVO

L'articolo prende in considerazione i professionisti della salute e della nutrizione e la loro relazione con il Counseling, in particolare con il Counseling Nutrizionale. L'obiettivo è quello di esplorare e valutare le conoscenze attuali dei professionisti della nutrizione e dei professionisti sanitari sul Counseling e sul Counseling nutrizionale. Si intende, inoltre, analizzare eventuali differenze significative tra i due gruppi di professionisti e, infine, raccogliere le opinioni degli stessi riguardo l'utilità del Counseling Nutrizionale in vari ambiti clinici.

MATERIALI E METODI

I dati sono stati raccolti tramite un questionario somministrato a professionisti sanitari e della nutrizione per via telematica (Whatsapp, Mail, social network). I risultati sono stati analizzati tramite test statistico Mann-Whitney.

RISULTATI

Il campione raccolto è risultato essere di 54 soggetti; 42,6% è Dietista, 14,8% Biologo Nutrizionista, l'1,9% Medico Nutrizionista (Dietologo) e il restante 40,7% è composto da professionisti sanitari non esperti in nutrizione. Il 94,4% ha dato la definizione corretta di Counseling e il 61,1% ritiene ci sia differenza tra questo e il Counseling Nutrizionale. Dall'analisi risulta che il 91% della popolazione presa in esame ha conoscenza *media* del Counseling e del Counseling Nutrizionale.

DISCUSSIONE E CONCLUSIONE

La nostra indagine ha evidenziato la necessità da parte dei professionisti di approfondire la materia, in modo da aumentare la consapevolezza nell'uso delle tecniche che caratterizzano il Counseling e il Counseling Nutrizionale.

Dai dati raccolti si evidenzia la necessità di studi futuri che approfondiscano i risultati coinvolgendo ulteriori branche delle professioni sanitarie e più zone d'Italia.

Parole chiave: Counseling Nutrizionale; Dietista; Nutrizionista; Dietetica; Professionisti sanitari.

ABSTRACT

INTRODUCTION AND OBJECTIVE

The article considers health and nutrition professionals and their relationship with Counseling with a particular focus on Nutritional Counseling. The objective is to explore and evaluate the knowledge, to date, regarding Counseling and Nutritional Counseling, of nutrition and health professionals; to identify a possible significant difference between the two groups of professionals considered. In addition, the opinion of the above-mentioned will also be explored regarding the usefulness of Nutritional Counseling in certain areas of the clinic such as the treatment of metabolic diseases, Nutrition and Nutrition Disorders and the improvement of the sports performance of athletes, both competitive and amateur.

MATERIALS AND METHODS

The data were collected through a questionnaire administered to health and nutrition professionals via telematics (Whatsapp, Mail, social network). The results were analyzed by means of a Mann-Whitney statistical test.

RESULTS

The sample collected was composed of 54 participants: Dieticians (42.6%), Nutritionist Biologists (14.8%), Medical Nutritionists (1.9%) and health professionals not experienced in nutrition (40.7%). 94.4% gave the correct definition of Counseling and 61.1% believe there is a difference between this and Nutritional Counseling. The analysis shows that 91% of the population studied has average knowledge of Counseling and Nutritional Counseling.

DISCUSSION AND CONCLUSION

Our survey has highlighted the need for professionals to deepen the subject, to increase awareness in the use of techniques that characterize Counseling and Nutritional Counseling.

The data highlights the need for future studies that will deepen the results involving further branches of health professions and in more areas of Italy.

Key words: Nutritional Counseling; Dietician; Nutritionist; Dietetics; Health Personnel.

INTRODUZIONE

Il Counseling nasce nei primi del '900 in America, la sua diffusione si concentra maggiormente nei paesi anglosassoni; entra nel campo sanitario negli anni '40 come modello psicoterapico [1].

Questo studio parte dal nostro assunto che il Counseling sia un modello comunicativo efficace per i professionisti sanitari e della nutrizione (Dietisti, Biologi Nutrizionisti e Medici Nutrizionisti) e perciò meritevole di indagine riguardo la sua definizione, applicazione ed efficacia in diversi ambiti clinici.

Come definito dall'associazione Assocounseling il counseling professionale è un'attività il cui obiettivo è il miglioramento della qualità di vita del cliente, sostenendo i suoi punti di forza e le sue capacità di autodeterminazione [2]. Utilizza diverse tecniche derivanti da vari orientamenti teorici che hanno come obiettivo comune quello di orientare, informare, sostenere e accompagnare un soggetto richiedente aiuto. Può essere rivolto al singolo, alle famiglie, a gruppi e istituzioni. Nell'ambito sanitario è un'attività relazionale svolta da un professionista della relazione e della comunicazione, il counselor, le cui abilità e tecniche, se unite alle tecniche specifiche di ogni professione, renderanno il suo intervento più efficace, quale che sia l'ambito lavorativo. Lo scopo è lo sviluppo dell'autonomia di una persona che viene messa nelle condizioni di attivare risorse già presenti dentro di sé per affrontare le problematiche [3].

Il Counseling Nutrizionale (CN) viene definito come il processo di supporto caratterizzato da una relazione collaborativa counselor-paziente, per definire priorità, obiettivi terapeutici e individuare piani di azione che riconoscano e promuovano la responsabilità per la cura di sé nel trattare una situazione clinica esistente e promuovere la salute [4]. È una modalità di gestione del colloquio nutrizionale che guida il paziente, attribuendogli un ruolo attivo, verso la formulazione dei propri obiettivi, la gestione delle proprie difficoltà e il superamento delle stesse attraverso le giuste domande; queste vengono poste dal professionista dopo un'adeguata esplorazione della storia del paziente.

L'operatore accosta e inserisce le informazioni utili e mancanti per proseguire il colloquio verso fasi più operative e di preludio all'azione di cambiamento. In questo tipo di approccio la persona viene coinvolta *attivamente* nel processo di cambiamento in quanto "esperta della propria vita" [5]. Utilizzando le counseling skills il professionista riesce a capire meglio il mondo del paziente rendendo la dieta non più un percorso rigido da seguire, bensì un percorso di apprendimento e cambiamento. In questo atteggiamento risiede la chiave per il mantenimento nel lungo periodo dei risultati raggiunti. Il Counselor approfondisce in maniera mai giudicante come il paziente possa, concretamente, applicare alla propria vita il nuovo schema alimentare, esplorando quegli aspetti che determinano le sue scelte alimentari [5].

In altre parole, il Counselor è la *guida* che permette al paziente di cambiare, ma è quest'ultimo che attua il proprio cambiamento arrivando alle soluzioni dei propri problemi autonomamente.

Egli non riferisce mai la soluzione “migliore” ma guida la persona a trovare quella *migliore per lui*. [3].

È stato dimostrato che il Counseling Nutrizionale possa essere applicato con successo in numerosi ambiti, dalla prevenzione al trattamento di diverse patologie (obesità, diabete [6] [7], Disturbi dell’Alimentazione e Nutrizione [8]), così come nella gestione della popolazione sportiva.

Spesso, il concetto di Counseling Nutrizionale può essere confuso con l’Educazione Alimentare (EA), propria dei professionisti della nutrizione. Quest’ultima è un processo formale di istruzione del paziente su conoscenze o abilità che hanno l’obiettivo di migliorare il suo stato di salute, perciò, in quanto processo educativo, il paziente assume un ruolo passivo di ricevitore di informazioni fornite dal professionista sanitario, il quale si aspetta che i suoi consigli vengano seguiti.

Al contrario, il Counseling è un processo di supporto che dà al paziente un ruolo attivo e gli permette di trovare la soluzione migliore per sé.

Alla luce di queste premesse questo studio ha lo scopo di esplorare le conoscenze, ad oggi, riguardo al Counseling e al Counseling Nutrizionale da parte di professionisti della nutrizione e altri professionisti sanitari.

MATERIALI E METODI

In questo studio pilota trasversale sono state esplorate le conoscenze riguardo il Counseling e il Counseling Nutrizionale non solo dei professionisti della nutrizione ma anche dei professionisti sanitari attraverso un questionario che esplorerà anche l’opinione dei suddetti riguardo l’utilità del Counseling Nutrizionale in determinati ambiti della clinica. Il questionario sottoposto ai partecipanti non è validato in quanto l’argomento trattato è inedito; perciò, non sono stati trovati questionari validati preesistenti.

Il quesito di ricerca dell’elaborato è stato strutturato in maniera specifica attraverso l’uso del modello P.I.C.O.:

- P-Popolazione: professionisti della nutrizione (Medici Nutrizionisti/Dietologi, Dietisti e Biologi Nutrizionisti) e professionisti sanitari (Infermieri, Fisioterapisti, Osteopati, Logopedisti, ecc.);
- I-Intervento: esplorazione e valutazione delle loro conoscenze riguardo al Counseling e al Counseling Nutrizionale. Valutazione delle loro opinioni riguardo l’utilità del Counseling Nutrizionale in specifici ambiti della clinica;
- C-Confronto: confronto delle conoscenze e delle opinioni da parte dei professionisti sanitari con le conoscenze e opinioni dei professionisti della nutrizione;

- O-Outcome: determinazione del livello di conoscenza del concetto di Counseling e Counseling Nutrizionale da parte dei professionisti sanitari e della nutrizione.

Popolazione in studio: criteri di inclusione ed esclusione

Il campione preso in esame è un campione di convenienza costituito da professionisti della salute (Infermieri, Medici, Osteopati, ecc.) e della nutrizione (Medici Dietologi, Dietisti e Biologi Nutrizionisti). Non sono stati imposti limiti di età, di appartenenza di sesso e di titolo di studio.

I criteri di inclusione sono sostanzialmente due: praticare una professione che rientrasse nelle prima citate e rispondere al questionario dal 2 febbraio al 20 marzo 2024.

Raccolta dei dati e metodi di misurazione

Per la costruzione del questionario è stata effettuata un'esplorazione della letteratura scientifica, utilizzando piattaforme come "PubMed" [9] [10] ed "Embase" [11]. Sono state usate le seguenti parole chiave: Counseling; Nutritional Counseling; Behavioral counseling; Transtheoretical model; NCPT (Nutrition Care Process Terminology) escludendo gli articoli antecedenti al 2000. Quindi, sono stati consultati libri di esperti in Counseling, Counseling Nutrizionale e Psicologia del Cambiamento come J.S. Beck [1], A. Bandura [12], J.V. Prochaska [13], F. Leonardi e F. Tinacci [14], E. Oliveri e F. Scaramelli [3].

L'esplorazione si è concentrata sui libri pubblicati dagli autori stessi di teorie e modelli poi applicati al Counseling Nutrizionale in modo da avere informazioni più attendibili possibile. La revisione della letteratura è stata condotta con lo scopo di identificare la definizione di Counseling e Counseling Nutrizionale, la differenza di quest'ultimo con *l'educazione alimentare* e gli ambiti di applicazione del Counseling Nutrizionale. Una volta reperiti i dati necessari è stato costruito un questionario *ad hoc*, che toccasse i punti di interesse prima citati (definizione di Counseling e Counseling Nutrizionale, differenza tra il CN e *l'educazione alimentare* e gli ambiti della sua applicazione). Per la realizzazione del questionario è stata utilizzata l'estensione di Google "Google Moduli"; all'inizio è stato redatto un paragrafo di presentazione dell'autrice del questionario e dello scopo del questionario stesso. Il questionario è stato creato per assicurare la raccolta dei dati in forma anonima.

Costruzione del questionario

Il questionario è stato diviso in 4 sezioni differenti, ognuna con un proprio titolo, andando a esplorare diversi argomenti, come mostrato nella Tabella 1. Nella prima sezione sono state poste domande che aiutassero a identificare il campione in modo puntuale, partendo da informazioni anagrafiche come sesso ed età per finire con la tipologia di professione praticata. La seconda e la terza sezione invece hanno esplorato rispettivamente il Counseling e il Counseling Nutrizionale nel concetto e la possibile differenza con *l'educazione alimentare*. Infine, nell'ultima sezione si sono indagate le opinioni del campione riguardo l'utilità del CN in diversi ambiti clinici.

<p style="text-align: center;">Sezione 1 di 4: "Conosciamoci"</p> <p style="text-align: center;">In questa sezione dovrai indicare il tuo sesso di appartenenza, la tua età, il tuo titolo di studio, la tua professione e l'ambito lavorativo.</p>		
		Opzioni di risposta
Domanda 1	Di che sesso sei? (DC)	Maschio
		Femmina
		Preferisco non specificarlo
Domanda 2	Quanti anni hai? (DC)	21-30
		31-40
		41-50
		51-60
		> 60
Domanda 3	Qual è il tuo titolo di studio? (DC)	Laurea triennale, laurea magistrale, master di I o II livello, specialistica, dottorato, altro
Domanda 4	Cosa fai di professione? (DC)	Dietologo, dietista, biologo nutrizionista, medico con altra specializzazione, infermiere, altro
Domanda 5	In che ambito lavori? (DC)	Ospedale, ASL, altra realtà pubblica, libera professione, altro
<p style="text-align: center;">Sezione 2 di 4: "Il Counseling"</p> <p style="text-align: center;">In questa sezione esplorerò le tue conoscenze riguardo il Counseling.</p>		
Domanda 6	Hai mai sentito parlare del Counseling? (DC)	Si, no
Domanda 7	In quali contesti ne hai sentito parlare? (DA)	

Domanda 8	Secondo te cos'è il Counseling? (DC)	<ul style="list-style-type: none"> • Un modo per dare consigli o soluzioni al problema del soggetto; • Insieme di tecniche che servono a orientare, sostenere e accompagnare un soggetto nel suo cambiamento; • Insieme di tecniche che aiutano il soggetto a sfogarsi; • Altro.
Domanda 9	Secondo te il Counseling è sostenuto dalla letteratura scientifica? (DC)	Si, no
Sezione 3 di 4: "Il Counseling nutrizionale" In questa sezione approfondiremo il concetto di Counseling Nutrizionale.		
Domanda 10	Hai mai sentito parlare del Counseling Nutrizionale? (DC)	Si, no
Domanda 11	Dove hai sentito parlare del Counseling Nutrizionale? (DA)	
Domanda 12	C'è differenza rispetto al Counseling? (DC)	Si, no
Domanda 13	Secondo le tue informazioni cos'è il Counseling Nutrizionale? (DA)	
Domanda 14	C'è differenza tra il Counseling Nutrizionale e l'Educazione Alimentare secondo te? (DC)	Si, no
Domanda 15	Prova a descrivere la o le differenze tra il Counseling Nutrizionale e l'Educazione Alimentare (DA)	
Domanda 16	In base alle tue conoscenze il Counseling Nutrizionale può essere	Si, no

	utile alla buona riuscita di un percorso nutrizionale? (DC)	
Domanda 17	In che modo, secondo te, il Counseling può essere utile alla buona riuscita di un percorso nutrizionale? (DA)	
Domanda 18	Secondo te si può abbinare il Counseling Nutrizionale all'Educazione Alimentare? (DC)	Si, no
Domanda 19	Secondo te quali sono le caratteristiche che deve avere un buon Dietista specializzato in Counseling Nutrizionale? (DC)	<ul style="list-style-type: none"> • Deve saper ascoltare attivamente; • Deve saper dare buoni consigli e soluzioni; • Deve avere empatia; • Deve sorridere e accudire il soggetto; • Deve saper restituire ciò il soggetto gli ha riportato; • Deve comprendere la motivazione del paziente • Deve saper giudicare il paziente.
<p>Sezione 4 di 4: "Gli ambiti del Counseling nutrizionale"</p> <p>In questa sezione esploreremo in che ambiti, secondo te, il Counseling può essere utile.</p>		
Domanda 20	Secondo te, c'è un ambito specifico dove il Counseling Nutrizionale è più utile? (DA)	
Domanda 21	Secondo te, quanto è utile il Counseling Nutrizionale per il trattamento e/o la cura dei disturbi del comportamento alimentare (DAN)? (DC)	Estremamente utile, Molto utile, Utile, Poco utile, Per nulla utile

Domanda 22	Secondo te, quanto è utile il Counseling Nutrizionale per il trattamento delle malattie metaboliche (diabete mellito, obesità, ipertensione arteriosa e sindrome metabolica)? (DC)	Estremamente utile, Molto utile, Utile, Poco utile, Per nulla utile
Domanda 23	Secondo te, quanto è utile il Counseling Nutrizionale per il miglioramento delle prestazioni sportive di atleti agonisti e amatoriali? (DC)	Estremamente utile, Molto utile, Utile, Poco utile, Per nulla utile

Tabella 1: Domande e sezioni del questionario.

Il questionario ha un totale di 23 domande, delle quali 17 sono aperte a risposta breve (DA) e 6 a risposta chiusa a scelta multipla (DC), è stato diffuso attraverso l'uso di applicazioni come "Instagram", "Whatsapp" e "Gmail" a gruppi di professionisti sanitari e colleghi professionisti della nutrizione.

I criteri di giudizio

Per determinare le conoscenze riguardo al Counseling e al Counseling Nutrizionale da parte di professionisti della nutrizione e sanitari si sono attribuiti dei punteggi ad alcune domande (domanda n. 8, 13, 14, 15, 16 e 19) seguendo specifici criteri.

Le domande chiuse n.8, n.14 e n.16 avevano un'unica risposta corretta:

- Punteggio 5: risposta corretta;
- Punteggio 1: risposta incorretta.

La domanda chiusa n.19 aveva 4 risposte corrette e 3 sbagliate:

- Punteggio 5: crocettate tutte e 4 le risposte corrette e nessuna incorretta;
- Punteggio 4: crocettate tutte e 4 le risposte corrette più 1-2 incorretta;
- Punteggio 3: crocettate 3 risposte corrette e 2 scorrette;
- Punteggio 2: crocettate 1 o 2 risposte corrette e 2 scorrette;
- Punteggio 1: crocettata nessuna domanda corretta oppure crocettate più di 2 risposte scorrette.

Per valutare le domande aperte si è deciso che ogni risposta dovesse esprimere determinati concetti. Per la domanda n.13 si è stabilito che dovessero essere espressi questi concetti:

- **Processo di supporto;**
- L'importanza della **relazione** counselor/paziente e/o alleanza terapeutica;
- Il paziente deve essere al **centro** del percorso e il counselor lo pone nella posizione di imparare ad aiutarsi;
- **Cambiamento** dello stile di vita.

A questo punto i punteggi sono stati assegnati in questo modo:

- Punteggio 5: sono presenti tutti e quattro i concetti espressi precedentemente;
- Punteggio 4: sono espressi tre su quattro concetti;
- Punteggio 3: sono espressi due su quattro concetti;
- Punteggio 2: è espresso un concetto su quattro;
- Punteggio 1: non è espresso nessun concetto.

Infine, per valutare la domanda aperta n.15 si sono posti questi criteri:

Riguardo all'Educazione alimentare:

- Si deve parlare del fatto che sono, fondamentalmente, **consigli** alimentari;
- Il paziente, in questo caso, ha un ruolo **passivo**;
- È un processo di **istruzione e formazione**.

Riguardo al Counseling Nutrizionale:

- È un processo che fornisce gli strumenti per **aiutare il paziente ad aiutarsi**;
- È un processo di supporto basato sulla **relazione** counselor/paziente.

Di conseguenza, i punteggi sono stati assegnati in questo modo:

- Punteggio 5: sono presenti cinque su cinque dei concetti espressi precedentemente, sia relativi al Counseling Nutrizionale che all'Educazione Alimentare;
- Punteggio 4: sono espressi quattro su cinque concetti;
- Punteggio 3: sono espressi tre su cinque concetti;
- Punteggio 2: sono espressi due su cinque concetti;
- Punteggio 1: è espresso un concetto su cinque oppure nessuno.

Costruzione dello score

Per determinare il livello di conoscenza relativo al Counseling e al Counseling Nutrizionale della popolazione di riferimento sono stati attribuiti dei punteggi da 1 a 5 alle domande numero 8, 13, 14, 15, 16 e 19.

In questo modo le variabili qualitative (le risposte e opinioni date dai soggetti partecipanti) hanno subito una codifica numerica (valori numerici da 1 a 5) permettendo quindi l'analisi statistica. Una volta attribuito il punteggio a ciascuna domanda si è proceduto a fare la media delle sei domande e in base al range ottenuto si è data la seguente valutazione:

- Conoscenza ottima: range di valori tra 4.6 e 5;
- Conoscenza media: range di valori tra 2.6 e 4.5;
- Conoscenza scarsa: range di valori tra 1 e 2.5.

Analisi statistiche

Per analizzare i dati raccolti è stato utilizzato il software Microsoft Excel. Questo programma ha consentito di effettuare non solo analisi statistiche descrittive (media, deviazione standard) ma anche di costruire tabelle Pivot che hanno permesso di mettere in relazione variabili differenti e quindi approfondire i risultati. I dati qualitativi derivanti dalle domande aperte sono stati codificati in valori numerici secondo i criteri di giudizio prima citati.

Infine, per confrontare la conoscenza relativa al Counseling e al Counseling Nutrizionale dei professionisti della nutrizione e dei professionisti sanitari è stato utilizzato il test di Mann-Whitney in quanto le variabili prese in considerazione sono qualitative.

RISULTATI

Descrizione dei dati

Il periodo di raccolta dei dati è andato dal 2 febbraio 2024 al 20 marzo 2024 e ha registrato una partecipazione di 54 soggetti totali. Le risposte sono state inserite in un file Excel che ha permesso l'elaborazione e lo studio dei dati.

Tutti i soggetti rispettano i criteri di inclusione posti inizialmente, perciò nessuno è stato escluso.

I risultati riportati nelle seguenti tabelle sono analizzati in modo puramente descrittivo, l'analisi statistica verrà svolta unicamente per confrontare il livello di conoscenza dei due gruppi analizzati (professionisti della nutrizione e sanitari).

Sezione 1 di 4 "Conosciamoci"		
Caratteristiche		Numero dei partecipanti (%)
Sesso	Maschio	14 (25,9)
	Femmina	40 (74,1)
Età	Da 21 a 30 anni	27 (50)
	Da 31 a 40 anni	4 (7,4)
	Da 41 a 50 anni	5 (9,3)
	Da 51 a 60 anni	15 (27,8)
	> 60	3 (5,5)
Titolo di studio	Laurea triennale	26 (48,1)
	Laurea magistrale	10 (18,5)
	Master di I o II livello	9 (16,7)
	Specialistica	1 (1,9)
	Diploma di infermiere professionale	3 (5,6)
	Diploma non meglio specificato	4 (7,3)
	Studente di medicina	1 (1,9)
Professione	Medico nutrizionista (dietologo)	1 (1,9)
	Dietista	23 (42,6)
	Biologo nutrizionista	8 (14,8)
	Infermiere	17 (31,3)
	Medico con altra specializzazione	1 (1,9)

	Osteopata	2 (3,7)
	Logopedista	1 (1,9)
	Tecnico di radiologia	1 (1,9)
Ambito lavorativo	Ospedale	21 (39)
	Libera professione	20 (37)
	ASL, altra realtà pubblica, GDO (Grande Distribuzione Organizzata), azienda privata non specificata, disoccupato	13 (24)

Tabella 2: Risultati della prima sezione del questionario "Conosciamoci".

La media ponderata dell'età del campione è di 38,5 anni \pm 14,3.

Sezione 2 di 4 "Il Counseling"		
Caratteristiche		Numero dei partecipanti (%)
Counseling	Persone che ne hanno sentito parlare	47 (87)
	Persone che non ne hanno sentito parlare	7 (13)
Ambito in cui se ne ha sentito parlare	Università	19 (36,2)
	Corsi di formazione, master e/o convegni	12 (23,4)
	Nella propria professione, all'interno di riviste scientifiche e tramite i social network	23 (40,4)
Definizione di Counseling	Un modo per dare consigli o soluzioni al problema del soggetto	3 (5,6)

	Insieme di tecniche che servono a orientare, sostenere e accompagnare un soggetto nel suo cambiamento	51 (94,4)
	Insieme di tecniche che aiutano il soggetto a sfogarsi	0 (0)
Counseling sostenuto dalla letteratura scientifica	Si	50 (92,6)
	No	4 (7,4)

Tabella 3: Risultati della seconda sezione del questionario "Il Counseling".

Sezione 3 di 4 "Il Counseling Nutrizionale"		
Caratteristiche		Numero dei partecipanti (%)
Counseling nutrizionale	Persone che ne hanno sentito parlare	37 (68,5)
	Persone che non ne hanno sentito parlare	17 (31,5)
Ambito in cui se ne ha sentito parlare	Università	19 (35,4)
	Corsi di formazione, master e/o convegni	19 (35,4)
	Propria professione	11 (20,8)
	Social network	23 (8,3)
	Si	33 (61,1)

Differenza rispetto al Counseling	No	21 (38,9)
Differenza tra Counseling Nutrizionale ed educazione alimentare	Si	46 (85,2)
	No	8 (14,8)
Counseling nutrizionale può essere utile alla buona riuscita di un percorso nutrizionale	Si	54 (100)
	No	0 (0)
Si può abbinare il CN all'educazione alimentare	Si	54 (100)
	No	
Quali caratteristiche deve avere un buon Dietista specializzato in Counseling Nutrizionale	Deve saper ascoltare attivamente	47 (87)
	Deve saper dare buoni consigli e soluzioni	23 (42,6)
	Deve avere empatia	42 (77,8)
	Deve sorridere e accudire il soggetto	5 (9,3)
	Deve saper restituire ciò il soggetto gli ha riportato	27 (50)
	Deve comprendere la motivazione del paziente	39 (72,2)
	Deve saper giudicare il paziente.	5 (9,3)

Tabella 4: Risultati della terza sezione del questionario "Il Counseling Nutrizionale".

Si sono messi in relazione l'aver mai sentito parlare del Counseling Nutrizionale e l'opinione secondo la quale ci sia una differenza o meno tra il Counseling Nutrizionale e l'Educazione alimentare. Si è ottenuto che:

- Il 91,9% di coloro che conoscono il CN pensa ci sia una differenza tra quest'ultimo e l'EA;
- Il 70,6% di coloro che non conoscono il CN pensa ci sia una differenza tra quest'ultimo e l'EA, come indicato dalla Figura 1.

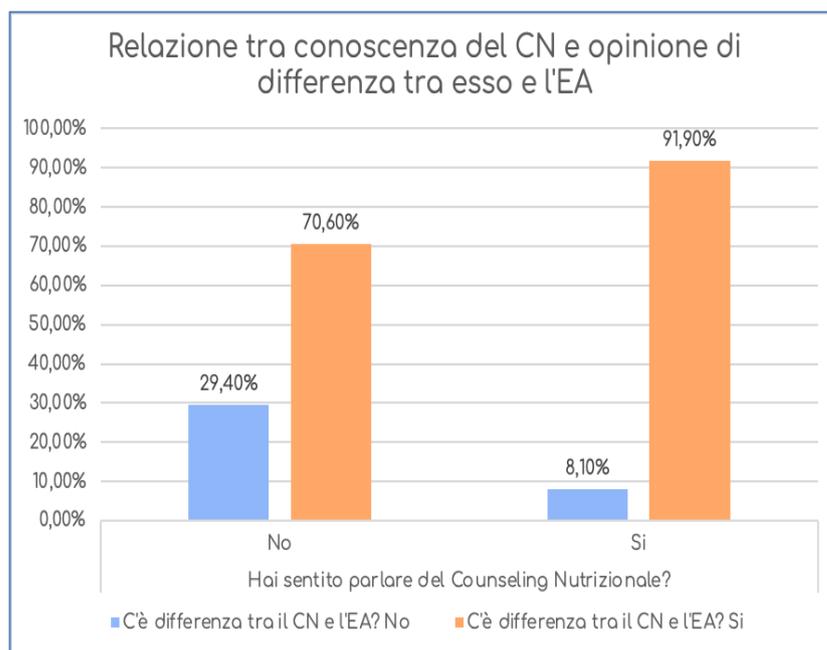


Figura 1: SEQ Figura * ARABIC 1: Relazione tra conoscenza del CN e opinione di differenza tra esso e l'EA.

Sezione 4 di 4 "Gli ambiti del Counseling Nutrizionale"		
Caratteristiche		Numero dei partecipanti (%)
Ambito più specifico dove il CN è più utile	Tutti i contesti clinici	19 (35,2)
	Disturbi della Nutrizione e Alimentazione (DAN)	12 (22,2)
	Malattie metaboliche e DAN	5 (9,3)
	Ambito patologico	1 (1,9)

	Pazienti poco motivati	3 (5,6)
	Malattie metaboliche	3 (5,6)
	Ambito sportivo e cura dei DAN	1 (1,9)
	Infanzia e adolescenza	2 (3,7)
	Ambito clinico	1 (1,9)
	DAN e adolescenti nelle scuole	1 (1,9)
	Determinati contesti ma non specificati quali/ non lo sanno	6 (10,8)
Utilità CN nel trattamento dei DAN	Estremamente utile	37 (68,5)
	Molto utile	8 (14,8)
	Utile	7 (13)
	Poco utile	2 (3,7)
	Per nulla utile	0 (0)
Utilità CN nel trattamento delle malattie metaboliche (diabete mellito, obesità, ipertensione arteriosa e sindrome metabolica)	Estremamente utile	33 (61,1)
	Molto utile	15 (27,9)
	Utile	6 (11)
	Poco utile	0 (0)
	Per nulla utile	0 (0)
Utilità CN nel miglioramento delle prestazioni sportive di atleti agonisti e amatoriali	Estremamente utile	20 (37)
	Molto utile	18 (33,3)
	Utile	13 (24,1)
	Poco utile	3 (5,6)
	Per nulla utile	0 (0)

Tabella 5: Risultati della quarta sezione del questionario "Gli ambiti del Counseling Nutrizionale".

Punteggi ottenuti			
Partecipanti	Media punteggio	Somma punteggio	Range min-max
Biologi nutrizionisti	3,32	26,55	2,5-4
Dietisti	4,15	98,53	3,2-5
Dietologi	3,22	3,22	3,22
Altri professionisti sanitari	3,22	71,46	2,2-4

Tabella 6: Media punteggi ottenuti dai professionisti della nutrizione e sanitari.

Si è infine, calcolata la media del punteggio dei professionisti della nutrizione e dei professionisti della salute:

- Professionisti della nutrizione: $3,95 \pm 0,54$;
- Professionisti sanitari $3,22 \pm 0,47$.

Per il test statistico sono stati messi a confronto due gruppi (i professionisti sanitari e i professionisti della nutrizione) e si è utilizzato il test statistico Mann-Whitney, che analizza variabili qualitative con un errore di prima specie (α) al 5%.

Il confronto della conoscenza del Counseling fra professionisti della nutrizione e quella di altri settori sanitari è risultato non significativo ($p=0,08$). Si dimostra quindi che la conoscenza dei professionisti della nutrizione, riguardo al Counseling e al Counseling Nutrizionale, è uguale a quella dei professionisti sanitari.

DISCUSSIONE

Lo scopo del presente studio è stato quello di esplorare le conoscenze in ambito di Counseling e Counseling Nutrizionale nei professionisti sanitari in generale e in quelli della nutrizione in particolare. La pratica professionale del Counseling Nutrizionale è piuttosto recente, ma negli ultimi tempi se ne parla sempre di più; il presente studio nasce per esplorare con quale grado di consapevolezza se ne parli. Gli obiettivi dello studio possono essere considerati raggiunti: si è stabilita una conoscenza generale di Counseling e Counseling Nutrizionale e si sono messi a confronto due gruppi di popolazione (professionisti sanitari e della nutrizione) relativamente alle loro conoscenze degli argomenti sopra citati.

È risultata una conoscenza *media* degli argomenti da parte della popolazione generale sebbene in alcune domande chiave fosse evidente la mancanza di conoscenza. Da questo primo studio pilota non sembrerebbe esserci una differenza di conoscenza tra i professionisti della nutrizione e sanitari. Alla luce di quanto ottenuto si può stabilire che questo studio sia un punto di partenza per ulteriori studi futuri, con l'obiettivo di coinvolgere un maggior numero di professionisti sanitari appartenenti a categorie diverse e regioni italiane per ottenere dei risultati che rappresentino appieno la situazione attuale. Per ottenere ciò, sarebbe utile quindi estendere la durata e l'area di somministrazione del questionario. Nonostante ciò, i risultati ottenuti sono stati spunto per le seguenti riflessioni:

- Il tema del Counseling Nutrizionale è ritenuto sia da professionisti sanitari che della nutrizione fondamentale per la buona riuscita di un percorso nutrizionale;
- È necessario approfondire in entrambi i gruppi di popolazione la sostanziale differenza tra Counseling Nutrizionale ed Educazione Alimentare, in quanto, i dati indicano che persino professionisti della nutrizione la ignorano;
- È necessario chiarire che il Counseling può essere una strategia utile in ogni contesto; è particolarmente utile in determinati ambiti, e non è mai fuori luogo;
- È necessario approfondire in entrambi i gruppi di popolazione la definizione di Counseling Nutrizionale e che il suo approccio differisce da una psicoterapia.

Oltre ai limiti precedentemente riportati questo studio presenta alcuni punti di forza come la presenza di domande aperte, le quali hanno permesso la libera espressione dei professionisti riguardo le loro opinioni su un argomento difficile da racchiudere in una domanda a scelta multipla. È stato particolarmente utile esplorare la conoscenza di queste discipline da parte dei professionisti della nutrizione e sanitari in quanto dà una prospettiva iniziale di ciò che realmente si pensa che sia il Counseling e il Counseling Nutrizionale, a cosa serva e perché sia un approccio innovativo.

CONCLUSIONE

In conclusione, da questo studio pilota emergono le conoscenze attuali riguardo al Counseling e al Counseling Nutrizionale dei professionisti sanitari e della nutrizione. È sicuramente un dato iniziale, che necessita di ulteriore approfondimento e di una popolazione maggiore, ma esplora per la prima volta il livello di conoscenza e le opinioni riguardanti il Counseling e il Counseling Nutrizionale dando un primo quadro generale.

Questo studio pilota è stato condotto non solo con l'intento di verificare le conoscenze dei già menzionati ambiti ma anche di diffondere gli stessi a diversi professionisti della salute in modo da approfondirne le competenze e nozioni. Dai dati raccolti si evidenzia la necessità di

studi futuri che approfondiscano i risultati coinvolgendo ulteriori branche delle professioni sanitarie e in più zone d'Italia. Si evidenzia inoltre, a nostro parere, la necessità di una maggiore sensibilizzazione verso i professionisti della salute, e della nutrizione in particolare in quanto rilevante parte attiva del processo comunicativo, nei confronti di metodi di comunicazione professionale, in particolare metodi di counseling.

BIBLIOGRAFIA

- [1] J. Beck, Cognitive behavior therapy: Basics and beyond. New York: The Guilford Press, 2011.
- [2] Assocounseling, A. s. (s.d.) [Internet]. Assocounseling-definizione di counseling; 2 aprile 2011 [consultato il 22 marzo 2024]. Disponibile all'indirizzo: <https://www.assocounseling.it/counseling/definizione-di-counseling.asp>
- [3] E. Oliveri, F. Scaramelli, Piccolo manuale di Counseling Nutrizionale. Venezia: Onda d'Urto Edizioni; 2019.
- [4] Agostini S. Buti G. et al – International Dietetics and Nutrition Terminology - Un linguaggio condiviso per la pratica professionale – ANDID - Italgraf s.r.l. 2014
- [5] Officina di Counseling Nutrizionale [Internet]. Cos'è il Counseling Nutrizionale; 11 novembre 2019 [consultato il 25 marzo 2024]. Disponibile all'indirizzo: <https://www.officinacounselingnutrizionale.it/notizie/cos-il-counseling-nutrizionale-hyy3j>
- [6] Mitchell L.J., Ball L.E., Ross R.J., et al. Effectiveness of Dietetic Consultations in Primary Health Care: A Systematic Review of Randomized Controlled Trials. J Acad Nutr Diet. 2017 Dec;117(12):1941-1962. doi: 10.1016/j.jand.2017.06.364. Epub 2017 Aug 19.
- [7] Volkert D., Beck A.M., Cederholm T., et al. ESPEN guideline on clinical nutrition and hydration in geriatrics. Clin Nutr. 2019 Feb;38(1):10-47. doi: 10.1016/j.clnu.2018.05.024. Epub 2018 Jun 18.
- [8] National Collaborating Centre for Mental Health (UK), Eating Disorders: Core Interventions in the Treatment and Management of Anorexia Nervosa, Bulimia Nervosa and Related Eating Disorders. Leicester (UK): British Psychological Society (UK); 2004. National Institute for Health and Clinical Excellence: Guidance. PMID: 23346610
- [9] R.P Cant, R.A. Aroni, Exploring dietitians' verbal and nonverbal communication skills for effective dietitian-patient communication. J Hum Nutr Diet. 2008 Oct;21(5):502-11. doi: 10.1111/j.1365-277X.2008.00883.x. Epub 2008 Jul 9.

- [10] Spencer L, Rollo M, Hauck Y, MacDonald-Wicks L, Wood L, Hutchesson M, Giglia R, Smith R, Collins C., A randomised control trial comparing lifestyle groups, individual counselling and written information in the management of weight and health outcomes over 12 months. *JBI Database System Rev Implement Rep.* 2015 Jan;13(1):88-98. doi: 10.11124/jbisrir-2015-1812.PMID: 26447010
- [11] Stonerock G.L. e Blumenthal J.A., Role of Counseling to Promote Adherence in Healthy Lifestyle Medicine: Strategies to Improve Exercise Adherence and Enhance Physical Activity. *Prog Cardiovasc Dis.* 2017 Mar-Apr;59(5):455-462. doi: 10.1016/j.pcad.2016.09.003. Epub 2016 Sep 14
- [12] A. Bandura, *Social Learning Theory.* Indianapolis: Pearson College Div; 1976.
- [13] J.V. Prochaska, *The transtheoretical model of health behavior change.* Am J Health Promot. 1997
- [14] F. Leonardi e F. Tinacci, *Manuale di Psicoterapia strategica. 80 tecniche di intervento.* Trento: Erickson. 2021

OPEN ACCESS JOURNAL

<http://www.ojs.unito.it/index.php/jbp>

ISSN 2532-7925



Periodico per le professioni biomediche a carattere tecnico - scientifico - professionale

Riabilitazione Precoce in Pazienti con Frattura di Omero Proximale: Confronto dei Risultati Funzionali in Trattamenti Chirurgici e Non Chirurgici.

Maria Venera Menzo¹

¹UO Medicina fisica e riabilitativa, Ospedale Umberto I, Enna, Italy

Contatto autori: Maria Venera Menzo - mariella.menzo@gmail.com

Orcid: <https://orcid.org/0009-0005-3424-7997>

Come citare / How to Cite:

Menzo, M. V. Riabilitazione Precoce in Pazienti con Frattura di Omero Proximale: Confronto dei Risultati Funzionali in Trattamenti Chirurgici e Non Chirurgici. *Journal of Biomedical Practitioners*, 9(1).

<https://doi.org/10.13135/2532-7925/12042>

N. 1, Vol. 9 (2025) – 242:247

Submitted: 23 December 2024

Revised: 21 January 2025

Accepted: 18 May 2025

Published: 23 June 2025

Think **green** before you print



Distribuita con Licenza Creative Commons. Attribuzione – Condividi 4.0 Internazionale

RIASSUNTO

La frattura dell'omero proximale rappresenta un trauma comune, con un impatto significativo sulla funzionalità dell'arto superiore. Le opzioni terapeutiche variano tra approccio conservativo e chirurgico, mentre la gestione riabilitativa gioca un ruolo cruciale nel recupero del movimento e nella riduzione della disabilità. La letteratura esistente evidenzia una carenza di studi in questo ambito. Questo lavoro si propone di confrontare i risultati funzionali di pazienti con frattura di omero proximale trattati con strategie chirurgiche e non chirurgiche, che hanno svolto un programma riabilitativo rispetto a quelli che non l'hanno eseguito, con un'ulteriore distinzione basata sulla tempistica dell'intervento riabilitativo.

Parole chiave: frattura dell'omero proximale, riabilitazione precoce, scala Constant-Murley

INTRODUZIONE

Le fratture dell'omero proximale sono classificate in base al numero di frammenti ossei presenti. Uno di questi è considerato come una struttura anatomica chiave se presenta uno spostamento superiore a 1 cm o un'angolazione maggiore di 45° rispetto alla sua posizione anatomica normale. Le quattro strutture anatomiche chiave dell'omero proximale sono:

- Il collo anatomico
- Il collo chirurgico
- La grande tuberosità omerale
- La piccola tuberosità omerale

Per esempio, se nessun elemento della frattura è scomposto o angolato, la frattura ha un frammento. Se un elemento è angolato o scomposto, la frattura è a due frammenti. Quasi l'80% delle fratture dell'omero proximale ha solo un frammento; queste sono generalmente stabili, tenute insieme dalla capsula articolare, dalla cuffia dei rotatori, e/o dal periostio. Le fratture con ≥ 3 frammenti sono rare. Una seconda classificazione delle fratture di omero proximale dell'Associazione per lo Studio dell'Osteosintesi (AO) è basata sul grado di gravità, mettendo in rilievo il problema della vascolarizzazione del segmento articolare e suddividendo le fratture in A, B e C; la recente classificazione LEGO di Hertel (Local Evaluation of Glenohumeral Outcomes) pone l'attenzione sulla vascolarizzazione della testa omerale [1].

Le fratture ad alta energia coinvolgono soggetti giovani con età inferiore ai 40 anni, mentre quelle a bassa energia riguardano soggetti con età superiore ai 65 anni. La sintomatologia in questo tipo di fratture riguarda la spalla e la parte superiore del braccio che risultano dolorose e gonfie, ed i pazienti hanno difficoltà nell'alzare il braccio. Le fratture a un frammento raramente richiedono una riduzione; la maggior parte di queste (quasi l'80%) viene trattata con un

tutore elastico, a volte con una fascia ed esercizi di mobilizzazione precoce, come gli esercizi di Codman, i quali sono particolarmente utili per gli anziani. Poiché le retrazioni sono un rischio, è preferibile una mobilizzazione precoce, anche se l'allineamento della frattura è anatomicamente imperfetto.

Le fratture con ≥ 2 frammenti vengono immobilizzate e sottoposte a valutazione del chirurgo ortopedico. Queste possono essere trattate mediante tecnica di riduzione a cielo aperto con fissazione interna oppure un intervento di protesizzazione (protesi di spalla) [2].

MATERIALI E METODI

Sono stati analizzati retrospettivamente 180 pazienti (età media: 68 anni; 135 donne e 45 uomini) con diagnosi di frattura di omero prossimale trattati presso l'Unità Operativa di Medicina Fisica e Riabilitativa dell'Ospedale Umberto I, Enna (Italia), dal 2022 al 2023. Sono stati esclusi dallo studio i pazienti che presentavano fratture patologiche per causa tumorale. I pazienti inclusi sono stati divisi in due gruppi: gruppo A (100 pazienti trattati chirurgicamente) e gruppo B (80 pazienti non trattati chirurgicamente, ma immobilizzati con tutore per 20 giorni); quelli del gruppo A sono stati seguiti con un programma riabilitativo immediatamente dopo l'intervento (dal secondo giorno), mentre quelli del gruppo B sono stati ulteriormente suddivisi in due gruppi: B1 (50 pazienti che hanno aderito al trattamento riabilitativo, svolgendo il programma, subito dopo la rimozione del tutore (ventunesimo giorno) [3], e gruppo B2 (30 pazienti che per loro scelta hanno deciso di non aderire al trattamento riabilitativo subito dopo la rimozione del tutore) considerati come gruppo di controllo.

Tutti i pazienti inclusi nello studio sono stati valutati con follow-up dopo 60 giorni dal trauma.

Il protocollo riabilitativo prevedeva nei gruppi A e B1 un programma costituito da mobilizzazione passiva per il recupero dell'articolazione ed esercizi standardizzati per il ripristino della forza muscolare, per un periodo di 30 giorni con frequenza di 5 trattamenti/settimana della durata di 1h ciascuno.

I risultati sono stati valutati utilizzando la scala Constant-Murley, scelta per la multidimensionalità dei dati forniti sia oggettivi clinici che soggettivi relativi alla parte compilata dal paziente, in associazione alla misurazione della qualità della vita mediante questionario EuroQol-5 Dimension (EQ-5D), considerato efficace strumento nella rilevazione della qualità di vita.

I dati analizzati sono stati inseriti nel programma Microsoft Excel nel rispetto della normativa in materia di privacy e trattamento dei dati personali per soli fini statistici. Mediante l'utilizzo del medesimo programma, sono state calcolate le medie e gli scostamenti medi dei parametri rilevati ed il test T di Student, utilizzando la correzione di Bonferroni, che ha dato come risultato $p < \alpha$.

Non è stata chiesta approvazione al Comitato Etico poiché lo studio svolto è di tipo osservazionale retrospettivo.

È stato ottenuto da tutti i pazienti il consenso informato.

RISULTATI

I pazienti del gruppo A e del gruppo B1, che hanno iniziato il protocollo riabilitativo immediatamente, hanno mostrato un recupero funzionale significativamente migliore, con incremento dell'articolari  e della forza; la scheda a punti di Constant-Murley ha fornito, a fronte di un punteggio prima del trattamento riabilitativo di $33,2 \pm 1,9$, un valore post trattamento di $91,7 \pm 2,9$ ($p < 0.001$) rispetto a quelli del gruppo B2 che non hanno eseguito riabilitazione (Grafico 1).

Il range di miglioramento (differenza tra valore minimo e massimo) nei gruppi trattati   significativamente pi  ampio, confermando un effetto positivo pi  marcato della riabilitazione precoce. Al contrario, il gruppo B2 mostra un recupero pi  limitato, con valori massimi nettamente inferiori. Questi dati confermano l'importanza di un approccio riabilitativo tempestivo nel migliorare gli esiti funzionali delle fratture prossimali dell'omero [4].

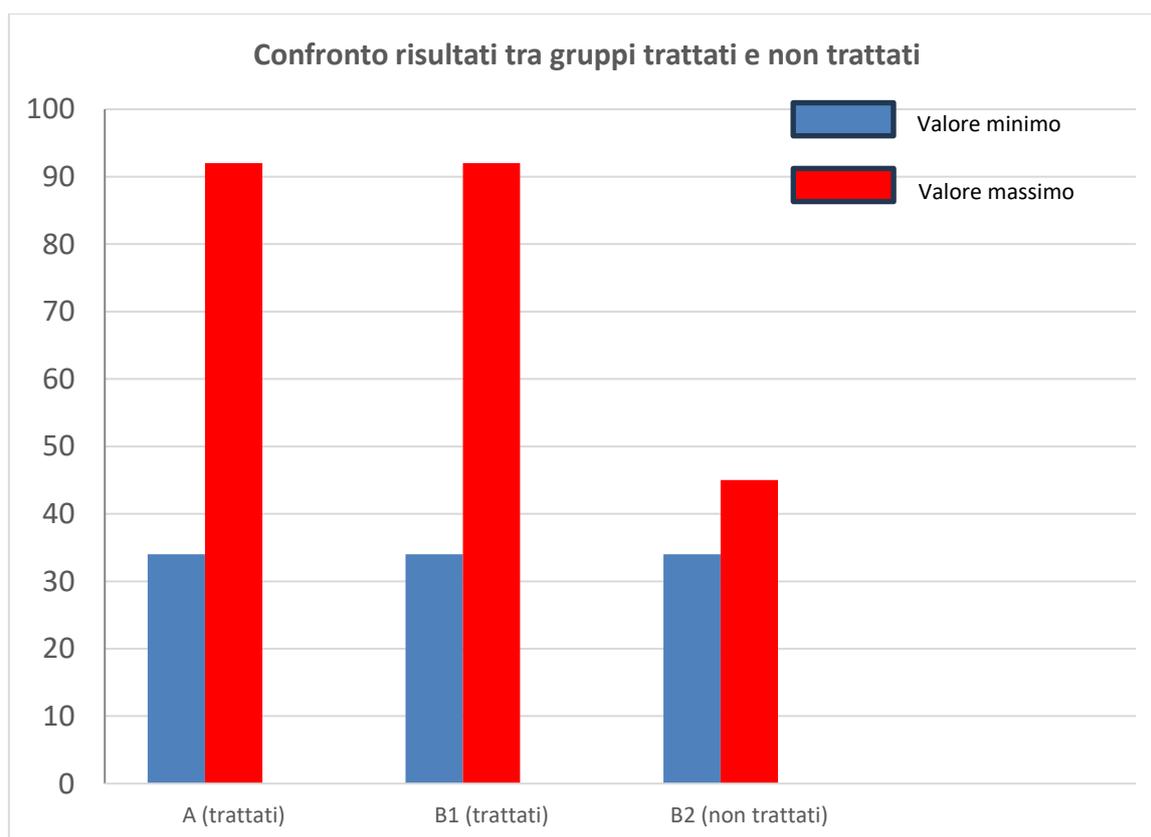


Grafico 1: Confronto dei punteggi Constant-Murley in pazienti del gruppo A (trattamento chirurgico e riabilitativo), gruppo B1 (trattamento conservativo e riabilitativo) e gruppo B2 (nessun trattamento).

DISCUSSIONE

Tutti i pazienti inclusi nel nostro studio, con frattura prossimale di omero, che sono afferiti presso la nostra Unità Operativa di Medicina Fisica e Riabilitativa, sono stati sottoposti ad un protocollo riabilitativo precoce con una tempistica differenziata: i pazienti trattati chirurgicamente sono stati inseriti in un programma di riabilitazione il giorno successivo all'intervento; i pazienti trattati conservativamente mediante immobilizzazione dell'arto con tutore per 20 giorni, hanno cominciato la riabilitazione il giorno successivo alla rimozione del dispositivo ortopedico.

I pazienti che per loro scelta non hanno seguito programma riabilitativo, sono stati valutati e comparati ai pazienti trattati dopo 60 giorni dall'evento frattura. La riabilitazione svolta prevedeva mobilizzazione passiva per il recupero del Range of Motion (ROM) articolare e successivamente un programma di esercizi per il rinforzo dei muscoli del complesso spalla, secondo il protocollo di Neer, riportato da Rockwood e Matsen [5], poiché non si evidenziano in letteratura altri protocolli validati.

Dal confronto dei risultati raggiunti nei pazienti riabilitati, gruppo A e B1 e i pazienti del gruppo B2 non trattati, è emerso che un avvio tempestivo alla riabilitazione dopo frattura prossimale di omero, consente un recupero funzionale, con miglioramento della qualità di vita ed un ritorno all'attività quotidiana/lavorativa [6]; mentre i pazienti non trattati presentavano segni di capsulite adesiva, dolore e condizioni di disabilità nelle attività quotidiane, con impossibilità alla ripresa lavorativa.

CONCLUSIONI

Lo studio suggerisce che, indipendentemente dall'approccio terapeutico chirurgico o conservativo, un protocollo riabilitativo precoce porta ad un recupero funzionale e reinserimento alla vita quotidiana e lavorativa [7], riducendo dunque i costi potenziali conseguenti al prolungamento della disabilità.

- Sarebbe opportuno confermare questi risultati con ulteriori studi prospettici, aumentando la numerosità campionaria e valutare gli esiti oltre i 60 giorni, con follow-up più lungo.
- Identificare eventuali altri protocolli riabilitativi, per identificare il più efficace.
- Analizzare i valori costo-efficacia, per quantificare il risparmio economico associato alla riabilitazione precoce.

BIBLIOGRAFIA

- [1] Murray IR, Amin AK, White TO, Robinson CM. Proximal humeral fractures: current concepts in classification, treatment and outcomes. *J. Bone Joint Surg Br.* 2011 Jan; 93(1):1-11.
- [2] Handoll HHG, Elliott J, Thillemann TM, Aluko P, Brorson S. Interventions for treating proximal humeral fractures in adults. *Cochrane Database Syst Rev.* 2022 Jun 21;6(6):CD000434.
- [3] Goudie EB, MacDonald DJ, Robinson CM. Functional Outcome After Nonoperative Treatment of a Proximal Humeral Fracture in Adults. *J Bone Joint Surg Am.* 2022 Jan 19;104(2):123-138.
- [4] Klute L, Henssler L, Schliemann B, Konigshausen M, Weber N, Alt V, Kerschbaum M. Factors influencing choice of treatment for proximal humeral fractures elaborated in a Delphi consensus process. *Arch Orthop Trauma Surg.* 2023 Dec;143(12):7053-7061.
- [5] Brotzman SB. *Riabilitazione in ortopedia e traumatologia: Protocolli terapeutici.* Ed. Italiana a cura di Clerico Paolo e Megaterio Silvano, Torino:UTET; 1998.
- [6] Majid N, Lee S, Plummer V. The effectiveness of orthopedic patient education in improving patient outcomes: a systematic review protocol. *JBIP Database System Rev Implement Rep.* 2015 Jan;13(1):122-33.
- [7] Ratajczak K, Szczęsny G, Małdyk P. Comminuted fractures of the proximal humerus - principles of the diagnosis, treatment and rehabilitation. *Ortop Traumatol Rehabil.* 2019 Apr 30;21(2):77-93

OPEN ACCESS JOURNAL

<http://www.ojs.unito.it/index.php/jbp>

ISSN 2532-7925



A Scientific, Technical and Professional Practice Journal for Biomedical Practitioners

Early Rehabilitation in Patients with Proximal Humeral Fracture: A Comparative Analysis of Functional Outcomes Between Surgical and Conservative Treatments.

Maria Venera Menzo¹.

¹Functional Recovery and Rehabilitation Medicine Operating Unit, Umberto I Hospital, Enna, Italy

Contatto autori: Maria Venera Menzo - mariella.menzo@gmail.com

Orcid: <https://orcid.org/0009-0005-3424-7997>

Come citare / How to Cite:

Menzo, M. V. Early Rehabilitation in Patients with Proximal Humeral Fracture: A Comparative Analysis of Functional Outcomes Between Surgical and Conservative Treatments. *Journal of Biomedical Practitioners*, 9(1).

<https://doi.org/10.13135/2532-7925/12043>

N. 1, Vol. 9 (2025) – 248:253

Submitted: 23 December 2024

Revised: 21 January 2025

Accepted: 18 May 2025

Published: 23 June 2025

Think **green** before you print



Distribuita con Licenza Creative Commons. Attribuzione – Condividi 4.0 Internazionale

ABSTRACT

Proximal humeral fracture is a common trauma, with a significant impact on upper limb function. Treatment options vary between conservative and surgical approaches, while rehabilitation management plays a crucial role in recovering movement and reducing disability. The existing literature highlights a lack of studies in this area, this study aims to compare the functional outcomes of patients with proximal humeral fracture treated with surgical and non-surgical strategies, who underwent a rehabilitation program versus patients who did not perform it, with a further distinction based on the timing of rehabilitation intervention. The Constant-Murley scale indicated a functional score of 33.2 ± 1.9 before rehabilitation treatment, in the face of a functional score post-treatment value of 91.7 ± 2.9 ($p < 0.001$). The therapeutic success was dictated by the precocity of the rehabilitation intervention, regardless of the surgical or conservative therapeutic choice.

Keywords: proximal humeral fracture, early rehabilitation, Constant-Murley scale.

INTRODUCTION

Proximal humeral fractures are classified based on the number of bone fragments present; a fragment is defined as a key anatomical structure if displaced by more than 1 cm or angulated beyond 45° from its physiological position. The four key anatomical structures of the proximal humerus are:

- The anatomic neck
- The surgical neck
- The greater humeral tuberosity
- The lesser humeral tuberosity

For example, if no fracture component is displaced or angulated, the fracture has a single fragment. If one element is angulated or displaced, it is a two-part fracture. Nearly 80% of proximal humeral fractures involve a single fragment; these are generally stable, held together by the joint capsule, rotator cuff, and/or periosteum. Fractures with ≥ 3 fragments are rare. A second classification system, developed by the Association for the Study of Osteosynthesis (AO), categorizes proximal humeral fractures based on severity, emphasizing the vascularization of the articular segment and dividing fractures into types A, B and C; the recent LEGO classification by Hertel (Local Evaluation of Glenohumeral Outcomes) focuses on the vascularization of the humeral head [1].

High-energy fractures typically affect young individuals under the age of 40, while low-energy fractures are more common in patients over 65 years old. The symptoms in this type of fractures involve shoulder and upper arm pain, swelling, and difficulty in lifting the arm. Single-fragment

fractures rarely require reduction; most of these (almost 80%) are treated with an elastic brace, sometimes with a sling and early mobilization exercises, such as Codman exercises. These exercises are particularly useful for elderly patients. Since contractures are a risk, early mobilization is preferable, even if the alignment of the fracture is anatomically imperfect.

Fractures with ≥ 2 fragments require immobilization, and patients are referred to the orthopedic surgeon. These fractures may require open reduction with internal fixation or prosthetic surgery (shoulder prosthesis) [2].

MATERIALS AND METHODS

A retrospective analysis was conducted on 180 patients (mean age: 68 years; 135 women and 45 men) diagnosed with proximal humeral fractures and treated in Functional Recovery and Rehabilitation Medicine Operating Unit, Umberto I Hospital, Enna (Italy) from 2022 to 2023. Patients with pathological fractures due to tumor-related causes were excluded from the study. The included patients were divided into two groups: group A (100 patients treated surgically) and group B (80 patients not treated surgically, but immobilized with a brace for 20 days); patients in group A followed a rehabilitation program immediately after surgery (from the second day). Group B was further subdivided into two subgroups: B1 (50 patients who adhered to the rehabilitation program, starting immediately after brace removal on twenty-first day [3], and group B2 (30 patients who, by their choice, did not adhere to the rehabilitation treatment immediately after brace removal) considered as the control group.

All patients included in the study were evaluated with follow-up 60 days after the trauma.

The rehabilitation protocol for Groups A and B1 consisted of passive mobilization to restore the joint range of motion and standardized exercises to aim the recovery of muscle strength; the program lasted 30 days with a frequency of 5 treatments per week, each lasting 1 hour.

The results were evaluated using the Constant-Murley scale, chosen for the multidimensionality of the data provided, both objective clinical and subjective, relating to the part filled out by the patient, together with the measurement of quality of life using the EuroQol-5 Dimension (EQ-5D) questionnaire, considered an effective tool in assessing quality of life.

The analyzed data were entered into a Microsoft Excel program in compliance with privacy regulations and personal data protection laws, for statistical purposes only. Using the same program, mean values and standard deviations of the recorded parameters were calculated, along with Student's t-test, applying Bonferroni correction, which resulted in $p < \alpha$.

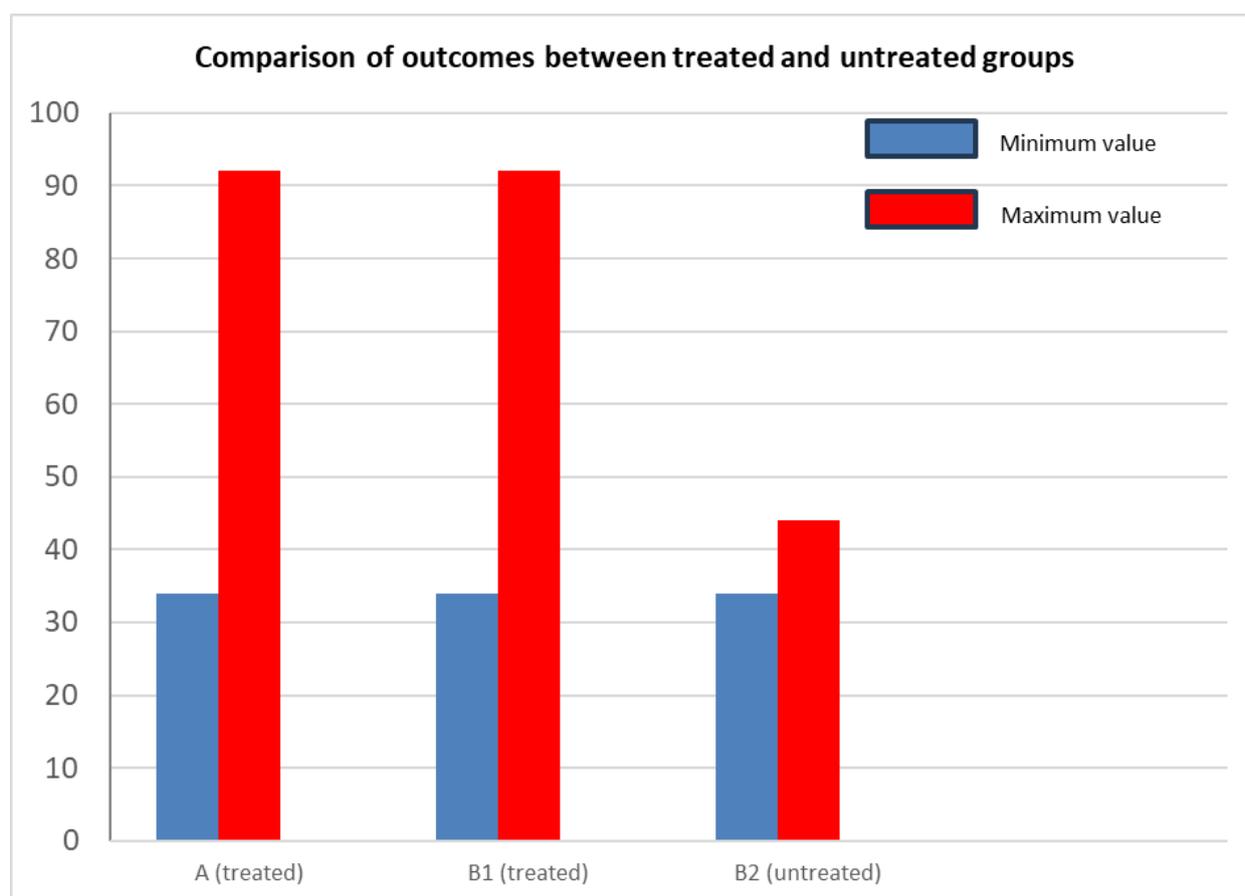
No approval was requested from the Ethics Committee because it was a retrospective observational study.

Informed consent was obtained from all patients.

RESULTS

Patients in group A and group B1, who started the rehabilitation protocol immediately, showed a significantly better functional recovery, with improved range of motion and strength; the Constant-Murley score card provided, indicated a pre-rehabilitation score of 33.2 ± 1.9 , which increased to 91.7 ± 2.9 post-treatment ($p < 0.001$) compared to those in group B2 who did not undergo rehabilitation (Graph 1).

The improvement range (difference between minimum and maximum value) in the treated groups is significantly wider, confirming a more marked positive effect of early rehabilitation. In contrast, group B2 shows a more limited recovery, with significantly lower maximum values. These data confirm the importance of a timely rehabilitation approach in improving the functional outcomes of proximal humeral fractures [4].



Graph 1. Comparison of Constant-Murley scores in patients from Group A (surgical and rehabilitative treatment), Group B1 (conservative and rehabilitative treatment), and Group B2 (no treatment).

DISCUSSION

All patients included in our study, with proximal humeral fracture, who were referred to our Functional Recovery and Rehabilitation Medicine Operating Unit, underwent an early rehabilitation protocol with a differentiated timing: patients treated surgically were included in a rehabilitation program the day after surgery; while patients treated conservatively with limb immobilization using an orthotic brace for 20 days began rehabilitation on the day following the removal of the orthopedic device.

Patients who opted not to follow a rehabilitation program, were evaluated and compared to patients treated 60 days after the fracture event. The rehabilitation protocol consisted of passive mobilization to restore the joint Range of Motion (ROM) and subsequently an exercise program for strengthening the muscles of the shoulder complex, according to the Neer protocol, reported by Rockwood and Matsen [5], since no other validated protocols are highlighted in the literature.

The comparison of outcomes between rehabilitated patients, group A and B1, and untreated patients, group B2, revealed that early initiation of rehabilitation following proximal humeral fracture leads to functional recovery, improved quality of life, and a return to daily and occupational activities [6]; while the untreated patients presented signs of adhesive capsulitis, pain and conditions of disability in daily activities, resulting in an inability to resume work.

CONCLUSIONS

The study suggests that, regardless of the surgical or conservative therapeutic approach, an early rehabilitation protocol leads to functional recovery and facilitates reintegration into daily and occupational activities [7], thereby reducing the potential costs associated with prolonged disability.

- Further prospective studies with a larger sample size are warranted to confirm these findings and assess outcomes beyond 60 days, with a longer follow-up.
- Additional rehabilitation protocols should be explored to identify the most effective approach.
- Analyze the cost-effectiveness values, to quantify the economic savings associated with early rehabilitation.

BIBLIOGRAPHY

- [1] Murray IR, Amin AK, White TO, Robinson CM. Proximal humeral fractures: current concepts in classification, treatment and outcomes. *J. Bone Joint Surg Br.* 2011 Jan; 93(1):1-11.
- [2] Handoll HHG, Elliott J, Thillemann TM, Aluko P, Brorson S. Interventions for treating proximal humeral fractures in adults. *Cochrane Database Syst Rev.* 2022 Jun 21;6(6):CD000434.
- [3] Goudie EB, MacDonald DJ, Robinson CM. Functional Outcome After Nonoperative Treatment of a Proximal Humeral Fracture in Adults. *J Bone Joint Surg Am.* 2022 Jan 19;104(2):123-138.
- [4] Klute L, Henssler L, Schliemann B, Königshausen M, Weber N, Alt V, Kerschbaum M. Factors influencing choice of treatment for proximal humeral fractures elaborated in a Delphi consensus process. *Arch Orthop Trauma Surg.* 2023 Dec;143(12):7053-7061.
- [5] Brotzman SB. Riabilitazione in ortopedia e traumatologia: Protocolli terapeutici. Ed. Italiana a cura di Clerico Paolo e Megaterio Silvano, Torino:UTET; 1998.
- [6] Majid N, Lee S, Plummer V. The effectiveness of orthopedic patient education in improving patient outcomes: a systematic review protocol. *JBIP Database System Rev Implement Rep.* 2015 Jan;13(1):122-33.
- [7] Ratajczak K, Szczęsny G, Małydk P. Comminuted fractures of the proximal humerus - principles of the diagnosis, treatment and rehabilitation. *Ortop Traumatol Rehabil.* 2019 Apr 30;21(2):77-93