



**Corso di formazione
teorico-pratico
per la diagnosi
corretta della
malattia
di Hansen**

**25-26
OTTOBRE
2024**

NAPOLI
P.O. dei Pellegrini
Asl Napoli 1 Centro

Introduzione al corso di Anatomia patologica
nell'ambito delle malattie rare

**DR.GIUSEPPE IANNACI
UOC ANATOMIA PATOLOGIA
P.O. PELLEGRINI**

COSA SI INTENDE PER MALATTIA RARA?

L'Unione Europea definisce tale soglia pari allo 0,05% della popolazione, cioè definisce una malattia rara quando colpisce non più di 5 persone ogni 10.000 abitanti (1 caso ogni 2000 abitanti); l'Italia si attiene a tale definizione



QUANTE SONO LE MALATTIE RARE?

Esistono moltissime malattie rare.

La cifra stimata è circa 10000 diverse patologie già classificate, ma questa cifra cresce costantemente con l'avanzare della scienza medica e della ricerca genetica. Infatti la stragrande maggioranza sono malattie ereditarie di origine genetica.

I MALATI RARI SONO RARI???

NO!

In base ai dati coordinati dal Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità (ISS) **in Italia si stimano 20 casi di malattie rare ogni 10.000 abitanti e ogni anno sono circa 19.000 i nuovi casi segnalati** dalle oltre 200 strutture sanitarie diffuse in tutta la penisola.

Stiamo dunque parlando non di pochi malati, ma di milioni di persone in Italia (Secondo la rete Orphanet Italia, nel nostro Paese i malati rari sono circa 2 milioni: nel 70% dei casi si tratta di pazienti in età pediatrica) e circa 30 milioni in Europa

LE MALATTIE RARE POSSONO RAPPRESENTARE UN PROBLEMA DIAGNOSTICO?

SI

La difficoltà è insita nella stessa rarità:

- Difficoltà a riconoscere sintomi/segni che raramente si presentano alla nostra osservazione
- Possibile mancanza degli strumenti diagnostici utili alla diagnosi stessa
- Scarsa confidenza con gli stessi qualora si avessero a disposizione

IN ALTRE PAROLE

MANCANZA DI EXPERIENCE/EXPERTISE!

- **Experience** → conoscenza diretta acquisita nel tempo grazie ad osservazione e prova pratica; chi ce l'ha è **experienced**.
- **Expertise** → capacità e competenza in un determinato campo/attività acquisita attraverso studio, formazione ed esperienza; chi ce l'ha è [an] **expert**.

E L'ANATOMIA PATOLOGICA???

Possibili problematiche:

- **Dotazione reagenti qualora ci fosse bisogno di metodiche speciali**
- **Scarsa confidenza con procedure diagnostiche nuove**

E' POSSIBILE RISOLVERE QUESTE PROBLEMATICHE?

SI!

Creando dei percorsi diagnostico terapeutici e, soprattutto, creando centri di riferimento per le patologie rare così da acquisire nel tempo l'esperienza necessaria per raggiungere in maniera efficace ed efficiente il nostro obbiettivo:

**PRENDERE IN CARICO ED ACCOMPAGNARE IN TUTTO IL SUO PERCORSO DIAGNOSTICO E TERAPEUTICO IL PAZIENTE
AFFETTO DA MALATTIA RARA**

Una Squadra al lavoro
per garantire salute

Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale
Malattia di Hansen

REV	DATA	REDATTO	VERIFICATO	APPROVATO
0	Settembre 2022	Responsabile UOS Staff Gestione Rischio Clinico e PDTA Dott.ssa Carmen Ruffolo Direttore UOC Farmaceutica Convenzionata e Territoriale Dott.ssa Simona Grezzola Direttore Dipartimento di Salute Mentale Dott.ssa Luisa Russo Direttore UOC Ortopedia P.O. ODM Dott. Nicola Ottomano Direttore UOC Anatomia ed Istologia Patologica P.O. dei Pellegrini Dott. Giuseppe Iannaci Responsabile UOS Dermatologia P.O. SG Bosco Dott. Enrico Tiri Medico Specialista in Dermatologia P.O. dei Pellegrini Dott.ssa Patrizia Forgiaro Medico DAO Referente Aziendale Malattie Rare Dott. Mattia Izzo Medico UOS Staff Gestione Rischio Clinico e PDTA Dott.ssa Maria Malato DM Staff Direzione Sanitaria Dott.ssa Valentina Angelini CPNO UOS Staff Gestione Rischio Clinico e PDTA Dott.ssa Costanza Vitrone DF UOC Farmaceutica Convenzionata e Territoriale Dott.ssa Elena Gnanata	Il Direttore Sanitario Dott.ssa Maria Corvino ASL NAPOLI 1 CENTRO Dott. Ing. Ciro Verdoliva Dott. Ing. Ciro Verdoliva 23/09/2022	Il Direttore Generale Dott. Ing. Ciro Verdoliva ASL NAPOLI 1 CENTRO Dott. Ing. Ciro Verdoliva

Il Direttore della U.O.C. Programmazione e Pianificazione Aziendale, a seguito di istruttoria, dichiara la regolarità giuridico-amministrativa del provvedimento proposto.

ORIGINALE

U.O.C. Programmazione e Pianificazione Aziendale
Il Direttore
Dott. Marco Papa

**DELIBERAZIONE
del
DIRETTORE GENERALE**

n° 2183 del 19/12/2022

U.O.C. Programmazione e Pianificazione Aziendale

OGGETTO: Adozione P.D.T.A. "Malattia di Hansen - Rev.0 - Ed. 09/2022"

MALATTIA DI HANSEN

DIAGNOSI ANATOMOPATOLOGICA

Per un esame istopatologico corretto bisogna che il prelievo/i prelievi bioptici abbiano un diametro di almeno 4/5mm e che siano rappresentati cute e tessuto sottocutaneo. E' preferibile prelevare sui bordi della lesione.

Il prelievo va fissato in formalina ed inviato, corredato delle opportune notizie cliniche, al servizio di Anatomia Patologica.

Di routine si fanno sezioni per la colorazione in EE e per la colorazione di Fite-Faraco.

MALATTIA DI HANSEN

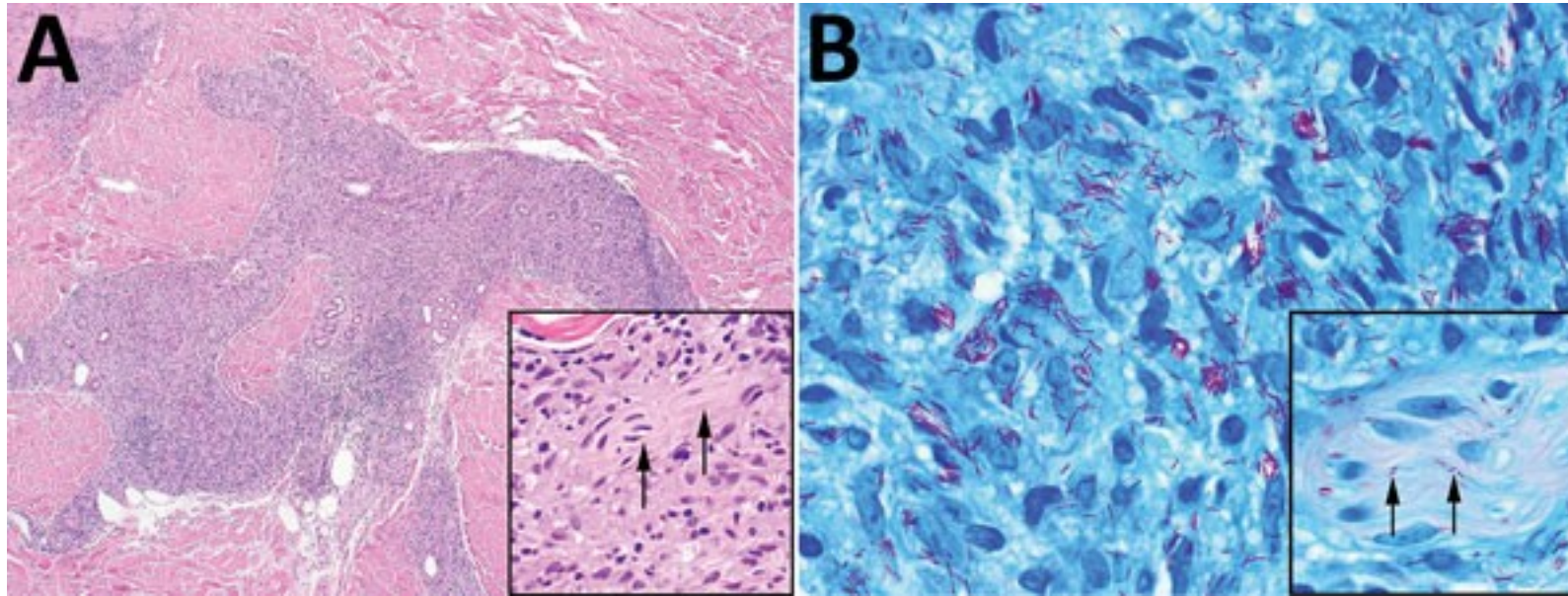
DIAGNOSI ANATOMOPATOLOGICA

Lebbra tubercoloide: gli istiociti epitelioidi circondano piccoli nervi cutanei; Si possono osservare cellule giganti di Langhans ma senza necrosi; l'infiltrato può coinvolgere il derma papillare fino all'epidermide; può distruggere il muscolo piloerettore; i bacilli sono generalmente scarsi

Lebbra lepromatosa: i macrofagi (cellule di Virchow, lebbra) si trovano in masse poco circoscritte nel derma, con pochi/nessun linfociti; i macrofagi possono essere distesi con grandi gruppi di bacilli della lebbra (globi); i batteri sono presenti in gran numero nei nervi cutanei, nell'endotelio e nella media dei vasi piccoli e grandi; può invadere il muscolo erettore del pilorum; possono avere noduli sottocutanei (eritema nodoso leprorum)

Lebbra borderline (BT,BB,BL): fibrosi perineurale con pattern lamellare o a buccia di cipolla; più circoscrizione della risposta granulomatosa, più linfociti e un rapporto più stretto con i nervi

Lebbra indeterminata: scarso infiltrato linfoistiocitario superficiale e profondo nel derma con qualche tendenza a localizzarsi attorno alle appendici; aumento dei mastociti
Lebbra istiocitoide: proliferazione delle cellule fusate con pattern storiforme suggestivo di istiocitoma fibroso



- A) Sezione colorata con ematossilina ed eosina di un campione del mento che mostra un'inflammatione cutanea granulomatosa (ingrandimento originale $\times 100$); il riquadro mostra il coinvolgimento dei nervi (freccie) che è diagnostico per la lebbra (ingrandimento originale $\times 400$).
- B) La sezione colorata con Fite di un campione del mento evidenzia numerosi bacilli acido-resistenti all'interno degli istiociti (ingrandimento originale $\times 1.000$); il riquadro mostra il coinvolgimento dei nervi periferici (freccie) che è diagnostico per la lebbra (ingrandimento originale $\times 1.000$).