



Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: “Investire in prevenzione e diagnosi”•

Descrizione

(Adnkronos) “Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate soprattutto nell’adulto a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l’età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l’appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

“Le malattie rare dell’osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale” afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea. “Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall’infanzia, compromettendone la mobilità, l’autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. È fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. È per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute” annuncia “che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l’accesso alla Moc, l’esame di cui ci si avvale per

valutare lo stato di salute delle ossa?•.

La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa? sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Fimr, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso? Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatemia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili?•.

Le malattie rare delle ossa? sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita? commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa? La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Fimr, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere?•.

Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatememia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi? evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato? Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. È infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca,

societ  scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello   per un mondo del lavoro pi  inclusivo e consapevole della disabilit  invisibile: il rispetto delle fragilit  deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona .

All'evento   realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma   hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per lâ informazione e lo studio dell'acondroplasia).

 

salute

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Ottobre 29, 2025

Autore

redazione

default watermark