



## Gonfiore improvviso e dolore, quando non è allergia ma un gene difettoso

### Descrizione

(Adnkronos) è un gonfiore improvviso e dolore intenso: l'angioedema ereditario (Hae) colpisce in modo imprevedibile. Spesso confusi con una banale allergia quando i sintomi interessano volto e mani, oppure con stress e disturbi intestinali quando colpiscono l'addome, questi attacchi nascondono una realtà molto più complessa: l'Hae è una malattia genetica rara che colpisce circa 1 persona ogni 50.000. Proprio perché i suoi sintomi imitano condizioni molto più frequenti, la diagnosi arriva spesso dopo anni, ritardando l'accesso a percorsi terapeutici appropriati ed esponendo i pazienti a rischi evitabili e a un forte impatto sulla qualità di vita. Per aumentare la consapevolezza sulla malattia, nella settimana della Giornata mondiale dell'Angioedema ereditario (16 maggio), i principali esperti italiani ed europei si sono riuniti a Milano per l'evento HAElo, where HAEre. It's not what it seems. Decode the rare, promosso da BioCryst Ireland, azienda di Neopharmed Gentili.

Il peso di questa malattia è ancora più rilevante se si considera che i sintomi compaiono già durante l'infanzia e l'adolescenza e la patologia non si esaurisce negli attacchi. A condizionare la quotidianità e la possibilità di fare progetti è anche l'ansia costante dell'incertezza, analizzano gli esperti: non sapere quando, dove e con quale intensità si manifesterà il prossimo episodio.

Da qui la necessità di favorire il riconoscimento precoce, un passaggio cruciale per consentire ai pazienti di accedere a trattamenti mirati in grado di restituire qualità di vita e maggiore serenità nella quotidianità. Con questo obiettivo è stato realizzato anche un video motion graphic pensato per rendere più riconoscibili i segnali della malattia. Oggi in Italia sono circa 1.300 i pazienti che hanno ricevuto una diagnosi di Hae e possono contare su una rete di 27 centri di riferimento distribuiti sul territorio nazionale, per una presa in carico specializzata e multidisciplinare.

L'angioedema ereditario si manifesta con episodi improvvisi e ricorrenti di gonfiore (edema), di intensità e frequenza variabile, che possono interessare diverse parti del corpo, in particolare viso, mani, piedi, apparato gastrointestinale e vie respiratorie. Nei casi più gravi, il coinvolgimento della laringe può risultare potenzialmente fatale, con rischio di soffocamento se non si interviene tempestivamente.

---

Alla base della malattia vi è una mutazione genetica che determina una carenza o un malfunzionamento della proteina C1-inibitore, con conseguente produzione eccessiva di bradichinina, responsabile della formazione degli edemi. La malattia è ereditaria: se un genitore è affetto, il rischio di trasmissione ai figli è del 50%. Tuttavia, in circa 1 caso su 4, compare anche senza precedenti familiari, rendendo il riconoscimento ancora più complesso.

L'angioedema ereditario è una malattia rara ma tutt'altro che invisibile per chi ne soffre. Il suo peso è duplice: fisico, legato al dolore e alla limitazione funzionale durante gli episodi di edema, e psicologico, legato all'imprevedibilità degli attacchi spiega Mauro Cancian, Presidente Itaca, Italian Network for Hereditary and Acquired Angioedema -. La diagnosi si conferma con esami specifici, ma la vera sfida è anticiparla: pensare all'hae di fronte a episodi ricorrenti di gonfiore o dolori addominali senza una causa evidente, evitando di confonderla con allergie o altre condizioni.

Negli ultimi vent'anni la capacità di riconoscere la malattia è cresciuta in modo significativo e, parallelamente, sono cambiate le prospettive di cura: se in passato l'obiettivo era gestire gli attacchi, oggi come indicano anche le Linee Guida puntiamo al controllo completo della malattia e alla normalizzazione della vita dei pazienti, resa possibile grazie alla profilassi a lungo termine. La disponibilità di opzioni terapeutiche anche orali, semplici da assumere e con prospettive di estensione all'età pediatrica, rende questo obiettivo sempre più concreto.

In assenza di una diagnosi e di un trattamento adeguato, convivere con l'angioedema ereditario significa vivere sotto la costante minaccia di attacchi imprevedibili, che limitano la quotidianità, dallo studio al lavoro, alle relazioni sociali. Per i giovani, questo si traduce nella difficoltà di vivere pienamente la propria età: fare sport, partecipare a una gita scolastica, a momenti di socialità sottolinea Pietro Mantovano, presidente Aae, Associazione per l'angioedema ereditario ed altre forme rare di angioedema. Grazie al lavoro con la rete scientifica Itaca, la consapevolezza è cresciuta, ma bisogna continuare: nelle malattie rare l'informazione è il primo passo verso una diagnosi tempestiva. Restano sfide importanti: garantire un accesso equo alle cure, rendere le terapie più accessibili e vicine ai pazienti, alleggerendo il carico su famiglie e caregiver, e rafforzare il supporto psicologico, soprattutto quando la diagnosi arriva senza una storia familiare di malattia.

I progressi terapeutici hanno aperto nuove prospettive per i pazienti, tuttavia l'accesso alle cure resta talvolta difficoltoso, evidenziano gli esperti. Le Linee guida (Wao/Eaaci) indicano una direzione: raggiungere il controllo della malattia e migliorare la qualità di vita dei pazienti. Dietro ogni diagnosi di angioedema ereditario c'è un percorso complesso, spesso fatto di attese, incertezze e un forte impatto sulla vita quotidiana dichiara Alessandro Del Bono, Ceo di Neopharmed Gentili. Vogliamo contribuire a offrire ai pazienti nuove prospettive, attraverso terapie innovative ed esplorando nuove frontiere della cura. Allo stesso tempo, sosteniamo iniziative di awareness, fondamentali per accendere i riflettori sui bisogni ancora insoddisfatti e favorire una gestione sempre più efficace e consapevole della malattia. In occasione della Giornata mondiale sono previste iniziative di sensibilizzazione in tutta Europa. In Italia, la rete Itaca e l'associazione pazienti Aae promuovono un open day nei centri di riferimento, aperto a pazienti, famiglie e a chi sospetta di essere affetto dalla patologia. Perché, quando si tratta di Hae, spesso non è quello che sembra: riconoscerlo in tempo può cambiare la vita, concludono gli esperti.

â??

salute

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

**Categoria**

1. Comunicati

**Tag**

1. Ultimora

**Data di creazione**

Maggio 14, 2026

**Autore**

redazione

*default watermark*