



Fino a 15 anni per una diagnosi di malattia rare alle ossa: â??Necessaria corretta informazioneâ?•

Descrizione

(Adnkronos) â?? Fino a 15 anni per ricevere una diagnosi: Ã? la situazione che vivono le migliaia di persone colpite da una delle oltre 500 malattie rare delle ossa, che a causa dei sintomi aspecifici risultano difficili da individuare. Una situazione complessa soprattutto per lâ??adulto: se, infatti, nellâ??etÃ? pediatrica i segni clinici possono comparire in forma evidente, in seguito si manifestano in modo graduale, venendo frequentemente scambiati per disturbi piÃ? comuni, con il rischio di conseguenze anche gravi e di una compromissione profonda della qualitÃ? di vita. Lâ??appello congiunto di clinici, associazioni di pazienti e istituzioni per accelerare i tempi di diagnosi e garantire percorsi di presa in carico precoci Ã? stato lanciato oggi a Roma durante un convegno promosso in occasione della Giornata mondiale delle malattie rare delle ossa. Lâ??evento, realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia e Kyowa Kirin, ha visto la presenza delle principali associazioni nazionali del settore, tra cui Api (Associazione pazienti ipofosfatasia), Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo) e Aifosf (Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato).

â??Le malattie rare dellâ??osso rappresentano una sfida complessa e ancora troppo spesso invisibile, con un impatto profondo sulla quotidianitÃ? e sulla mobilitÃ? delle persone colpite â?? dichiara la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice dellâ??Intergruppo parlamentare per le Fratture da fragilitÃ? â?? Tra i rischi piÃ? gravi câ??Ã? la comparsa di fratture da fragilitÃ?, che possono verificarsi anche in assenza di traumi importanti, causando perdita di autonomia e isolamento sociale: la prevenzione, la diagnosi rapida e lâ??accesso ai centri di riferimento rappresentano gli elementi su cui dobbiamo continuare a investire. Come Intergruppo parlamentare siamo costantemente al lavoro per portare allâ??attenzione del Governo e del ministero della Salute la necessitÃ? di rafforzare le reti regionali, promuovere la collaborazione multidisciplinare e superare le disparitÃ? territoriali. Abbiamo bisogno di politiche strutturate che permettano di abbattere i tempi dâ??attesa per lâ??accesso agli esami e garantire percorsi di cura omogenei in tutto il Paeseâ?•.

â??Chiedere ai pazienti di attendere fino a 15 anni per ottenere una risposta significa ignorare i pericoli della diagnosi tardiva â?? sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente della Fondazione Firmo e rappresentante della Coalizione Off Italia â?? Il ritardo, infatti, preclude lâ??accesso tempestivo alle

terapie mirate e favorisce lo sviluppo di complicanze scheletriche e sistemiche. Imparare a leggere la fragilit  ossea attraverso lâ analisi dei dati epidemiologici e lâ uso di registri dedicati, come il Registro italiano Fratture da fragilit  , costituisce uno strumento fondamentale per intercettare precocemente i campanelli d allarme. Oggi   necessario un maggiore impegno anche verso la gestione della fragilit  ossea rara durante la gravidanza e il post-partum: un approccio specialistico preventivo pu  fare la differenza per la salute sia della madre che del bambino. Purtroppo la prevenzione primaria viene ancora troppo spesso sottovalutata: corretti stili di vita, apporto di calcio e di vitamina B restano uno strumento importantissimo, insieme alla rinuncia a fumo e alcool e all implemento di attivit  fisica. A questi accorgimenti   spesso necessario affiancare anche controlli periodici dagli specialisti .

   L  innovazione scientifica sta aprendo prospettive terapeutiche un tempo impensabili per le malattie rare del metabolismo scheletrico    commenta il direttore dello Stabilimento chimico farmaceutico militare, Arcangelo Moro    Oggi sappiamo quanto sia importante per le persone colpite da queste malattie trovare supporto farmacologico nella vita di tutti i giorni, per mantenere o recuperare autonomia e migliorare la qualit  di vita. Per questo lavoriamo con la Fondazione Firmo con un obiettivo comune: garantire che nessun paziente venga lasciato indietro. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano il risultato   a beneficio di tutti: le innovazioni scientifiche trovano spazio e chi ne ha bisogno pu  beneficiarne in tempi sempre pi  ristretti .

   Le patologie rare del metabolismo osseo rimangono per troppi anni prive di una diagnosi corretta    conclude Antonella Celano, referente della Coalizione Off Italia    ma questa non   lâ unica criticit  legata a questo settore: anche quando la patologia viene riconosciuta, infatti, permangono ostacoli legati alla continuit  assistenziale e alla transizione dall et  pediatrica a quella adulta. Garantire lâ accesso omogeneo ai farmaci innovativi, promuovere il dialogo diretto tra pazienti e medici specialisti e valorizzare il ruolo delle associazioni sono passaggi indispensabili. Solo attraverso una corretta informazione e una forte alleanza tra tutti gli attori del sistema possiamo tutelare i diritti delle persone con disabilit  invisibili .

   

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Ottobre 29, 2026

Autore

redazione