



Prevenire / Conoscere / Curare / Scoprire / +

Malattie rare, come comportarsi e colpiscono il sistema endocrino

Il 28 febbraio è la giornata dedicata alle malattie rare: cosa sapere e come comportarsi quando intaccano il sistema endocrino

26 Febbraio 2022



Federico Mereta
GIORNALISTA SCIENTIFICO

Laureato in medicina e Chirurgia ha da subito abbracciato la sfida della divulgazione scientifica: raccontare la scienza e la salute è la sua passione. Ha collaborato e ancora scrive per diverse testate, on e offline.

LINKEDIN

Condividi su Facebook



28 febbraio. Si celebra in tutto il mondo la **Giornata dedicata alle malattie rare**. E' un momento chiave per la scienza, che sta trovando nuove strade per la cura di alcune di queste patologie, per i pazienti e per le famiglie. In termini generali una malattia si definisce rara quando la sua prevalenza, intesa come il numero di caso presenti su una data popolazione, **non supera una soglia stabilita, 5 casi su 10.000 persone**. Il numero di malattie rare conosciute e diagnosticate si aggira intorno alle 7-8000, ma è una cifra che cresce con **l'avanzare della scienza** e, in particolare, con i **progressi della ricerca genetica**.

Il 20% delle patologie riguarda bambini sotto i 14 anni: si tratta soprattutto di **malformazioni congenite** (45%) e malattie delle ghiandole endocrine, della nutrizione, del metabolismo. Proprio sul fronte delle patologie endocrine rare (sono oltre 400 quelle riconosciute) arrivano importanti novità e la conferma del valore della ricerca italiana.

I segnali d'allarme cui fare attenzione

L'Italia è al primo posto in Europa per numero di **centri di eccellenza nella cura delle malattie rare endocrine**, afferenti all'**Endocrine European Reference Network (ENDO-ERN)**, una rete virtuale specializzata di strutture di elevata complessità e competenza per le **malattie rare** istituita nel 2017 e appena ampliata, a gennaio 2022. Ed è al

LEI FINANZA



ControCorrente online

Il nuovo conto online con interessi

LEGGI

ALTRI ARTICOLI DI TAKE CARE



Olio di palma: proprietà e controindicazioni



Piercing: tipologie, come si curano e come prevenire eventuali rischi



Come prendere sonno? Il segreto in un pugno di neuroni



Gli occhi sveleranno l'inizio dell'aterosclerosi

Per te, che non vuoi perderti mai nulla.

Ricevi la nostra newsletter con tutte le novità e il meglio della settimana



ISCRIVITI ALLA NEWSLETTER

primo posto per numero di strutture e anche per rappresentanza delle Associazioni di pazienti. Certo è che in molti casi queste patologie interessano i più piccoli e che proprio per loro è fondamentale arrivare ad una diagnosi precoce ed alla conseguente presa in carico da parte degli esperti.

“Molte sono congenite e si manifestano precocemente, spesso sono croniche, potenzialmente mortali o con serie conseguenze a lungo termine, e compromissione della qualità di vita per i pazienti e le loro famiglie: la diagnosi precoce è essenziale per la corretta terapia, e ridurre o prevenire le complicanze a lungo termine e migliorare la qualità di vita del bambino e della sua famiglia” – ricorda Mariacarolina Salerno, presidente SIEDP (Società Italiana Endocrinologia Pediatrica) e direttore dell'Unità di Pediatria Endocrinologica del Dipartimento di Scienze Mediche Traslazionali dell'Università Federico II di Napoli.

Per riconoscerle precocemente dovremmo fare attenzione per esempio alla **bassa statura nell'infanzia**, che è spesso fra i **sintomi principali delle malattie endocrine rare**: il 3% dei bambini ha una bassa statura e sebbene in molti casi non ci siano patologie sottostanti, in circa il 20% di questi piccoli l'accrescimento insufficiente è dovuto proprio a una malattia genetica rara. “Riconoscerle è fondamentale, perché in qualche caso esistono opportunità di cura: è il caso del deficit di ormone della crescita, della **Sindrome di Turner**, del **difetto del gene SHOX** e della **sindrome di Noonan**, per la quale AIFA ha approvato nel 2021 la terapia con l'ormone della crescita, o della **sindrome di Prader-Willi**, in cui la diagnosi precoce

PUBBLICITÀ

LE GALLERY PIÙ VISTE



Elisabetta Gregoraci, gli stivali cuissard che solo lei può indossare così



I 10 look più belli della Milano Fashion Week 2022



Kate Middleton in tuta si allena con la Nazionale



Letizia di Spagna rivoluziona il tailleur

PUBBLICITÀ

I VIDEO PIÙ VISTI



Tumori, le arance rosse nella dieta per prevenire il cancro

e la terapia con **ormone** della crescita migliorano la prognosi e la qualità di vita dei pazienti – riprende l'esperta”.

L'assistenza per tutta la vita

Il 70% dei 2 milioni di malati rari italiani non ha ancora 18 anni e con circa **20.000 nuove diagnosi ogni anno**, le 440 diverse patologie rare delle ghiandole endocrine, della nutrizione e del metabolismo, sono al secondo posto per frequenza fra tutte le malattie rare.

“La scoperta di ormoni, recettori, feedback, nuovi circuiti di segnale è spesso avvenuta a partire dallo studio di casi rari o rarissimi – osserva Annamaria Colao, presidente **SIE (Società Italiana di Endocrinologia)** e **direttore del Dipartimento di Medicina Clinica e Chirurgia** – Unità di Endocrinologia dell'Università Federico II di Napoli. Molte di queste malattie riducono l'aspettativa e la qualità di vita dei pazienti; purtroppo tuttora sono troppi i casi di mancata o incorretta diagnosi, di mancanza di trattamenti adeguati, di scarse attenzioni mediche. Per diagnosticare e curare efficacemente le malattie rare occorre “fare rete”, collaborare per ottimizzare le esperienze di gestione del paziente con malattia rara: per questo l'ampliamento della rete promossa dalla Unione Europea ENDO-ERN, a cui partecipano centri di tutti e 27 i Paesi europei e gruppi di rappresentanza dei pazienti, è un'ottima notizia. La collaborazione tra centri di cura specialistici ha lo scopo principale di far viaggiare la conoscenza, anziché il paziente, realizzando un sistema integrato di assistenza sanitaria Europea per le malattie rare che devono sempre essere gestite presso **Centri riconosciuti per l'alta qualificazione**”.

Patologie

Leggi anche

[Malattie neurologiche rare: la sfida della scienza](#)

[Malattie rare, una legge per l'Italia](#)

[La malattia di Charcot-Marie-Tooth \(CMT\): cos'è e come riconoscerla](#)

[Tiroide e gravidanza, cosa bisogna sapere e come bisogna comportarsi](#)

[Emoglobinuria parossistica notturna, come si riconosce e si affronta](#)



Tumori infantili, la forza della ricerca per trovare delle cure nuove



Così la tecnologia aiuta a controllare il diabete



Doc - Nelle tue mani, perché salta la puntata del 24 febbraio



Michelle e Ambra, quel monologo sugli sbagli e la frecciata ad Allegri

PUBBLICITÀ

GLI ARTICOLI PIÙ VISTI



Come prendere sonno? Il segreto in un pugno di neuroni



Gli occhi sveleranno l'inizio dell'aterosclerosi



Come nasce un tumore e cosa accade alle cellule sane



Fibromialgia, qual è l'impatto sulla psiche di chi ne soffre



Scoperte le vie del cervello che portano alla sindrome di Tourette

PUBBLICITÀ

TEMI CALDI

L'amore spiegato dalla meravigliosa poesia di Mila Kavik

Lui è sposato. Eppure non riesco a stargli lontana