



ARTICOLO PRECEDENTE

Covid, il virus è ancora molto diffuso. In 4 settimane dimezzata la velocità di discesa dei nuovi casi

Q Digita il termine da cercare e premi invio

L'EDITORIALE



Sogni a non finire... oltre l'ineffabile ostacolo

di Nicoletta Cocco

Malattie rare endocrine, colpiscono 20.000 persone ogni anno. Italia prima in Europa per centri di cura

DI INSALUTENEWS.IT · 26 FEBBRAIO 2022

Gli specialisti della Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica (SIEDP) e della Società Italiana di Endocrinologia (SIE) insieme nei centri di cura per le malattie rare endocrine dall'età pediatrica a quell'adulta per erogare un'assistenza di elevata complessità e qualità. Necessario tuttavia migliorare la diagnosi e il trattamento precoce di queste patologie, che nella maggior parte dei casi accompagnano la vita dei pazienti fin dalla più tenera età, con circa 20.000 nuove diagnosi ogni anno. Le patologie delle ghiandole endocrine, della nutrizione e del metabolismo sono al secondo posto per frequenza fra tutte le malattie rare



Roma, 26 febbraio 2022 – L'Italia 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.

Google ha designato
insalutenews.it
come
**organizzazione
giornalistica europea**
In base alla definizione della
Direttiva UE 2019/790 sul
diritto d'autore e sui diritti
connessi nel mercato unico
digitale

SESSUOLOGIA



Maschio o femmina? Come l'identità sessuale passa attraverso un processo di autoidentificazione di Marco Rossi

COMUNICATI STAMPA



Malattie rare, gli specialisti incontrano i pazienti al Policlinico di Messina

25 FEB, 2022



Intelligenza Artificiale tra scienza e fantascienza: evento UniTorino per affrontare le sfide del futuro

24 FEB, 2022

Con l'ingresso di 10 nuovi centri l'Italia fa un balzo in avanti per numero di strutture che raddoppiano in 5 anni passando a 20 su un totale di 111 centri presenti in tutta Europa. Così oggi il nostro Paese è il primo nella UE per numero di strutture e anche per rappresentanza delle Associazioni di pazienti.

Grazie all'alleanza tra gli specialisti della Società Italiana di Endocrinologia (SIE) e della Società Italiana di Endocrinologia e Diabetologia Pediatrica (SIEDP) presenti nei centri, queste strutture sono un punto di riferimento per tutti i pazienti fin dalla più tenera età e riducono la mobilità nazionale e internazionale dei malati rari.

Il potenziamento di ENDO-ERN è un requisito indispensabile perché diagnosi e terapie delle malattie endocrino-metaboliche complesse e rare migliorino e siano più tempestive, ma anche perché possa essere garantita un'adeguata assistenza ai pazienti dalla prima infanzia fino alla terza età: 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.



Prof.ssa Annamaria Colao

"L'endocrinologia affonda da sempre le sue radici nello studio delle malattie rare, definite come patologie con una frequenza non superiore a 5 casi su 10.000 persone: 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 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".



IRCCS Regina Elena San Gallicano: da PNRR 40 mln di euro per grandi macchinari e un Centro di Protonterapia

24 FEB, 2022



Focus sulle malattie rare all'IRCCS San Raffaele di Roma

24 FEB, 2022



Nei prossimi tre anni 1.200 medici di famiglia in meno. OMCeO Roma chiede incontro alla Regione

24 FEB, 2022



Gravidanza e Covid, l'ospedale Niguarda attiva l'ostetrica di famiglia

24 FEB, 2022



Nasce l'Osservatorio Nazionale per il contrasto alla violenza verso i sanitari. Il punto di FIALS

24 FEB, 2022



Prof.ssa Mariacarina Salerno

Stando a dati del Registro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità, ogni anno sono diagnosticati in media 20.000 nuovi casi di malattie endocrine rare prevalentemente in età pediatrica.

“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 – interviene Mariacarina Salerno, presidente SIEDP 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 e la terapia con ormone della crescita migliorano la prognosi e la qualità di vita dei pazienti”.

L'attività assistenziale di diagnosi e cura delle malattie rare, fondamentale per tutti questi pazienti, richiede tuttavia molte risorse per le professionalità, gli spazi di lavoro, le strumentazioni. “Per questo SIE e SIEDP, in occasione della Giornata Mondiale delle Malattie Rare che si celebra il 28 febbraio, vogliono richiamare l'attenzione sulla necessità di creare Percorsi Diagnostici e Terapeutici Assistenziali specifici e di aumentare i fondi dedicati alla ricerca nelle malattie rare, altrimenti chiaramente svantaggiate rispetto alle altre, e stanziati per le terapie – dichiarano Salerno e Colao – Non ultimo, chiediamo di inserire nei Livelli Essenziali di Assistenza molte patologie rare che ancora non ne fanno parte e che sono tuttora prive di esenzione da ticket. Anche da queste azioni passa la lotta alle malattie rare: non raccogliere questa sfida significherebbe non dare le giuste risposte alle attese di molti cittadini e delle loro famiglie”.