



Non solo tiroide: la Società Italiana di Endocrinologia ha realizzato una classificazione tassonomica delle patologie rare a coinvolgimento endocrinologico



Prof. Andrea Lenzi - Ordinario di Endocrinologia dell'Università degli studi di Roma "La Sapienza" e Presidente-Eletto della Società Italiana di Endocrinologia

Roma, 6 gennaio 2015 – La SIE, Società Italiana di Endocrinologia, inaugura il 2015 con un grandissimo impegno nei confronti dei malati rari: migliorare la diagnosi e conseguentemente i trattamenti dei pazienti affetti da patologie rare a coinvolgimento endocrinologico, circa 20-50 persone per milione di abitanti.

“Le malattie rare endocrinologiche sono tantissime – spiega Andrea Lenzi, Professore ordinario di Endocrinologia dell'Università degli studi di Roma “La Sapienza” e Presidente-Eletto della Società Italiana di Endocrinologia – ne abbiamo classificate ben 346. Si tratta di un gruppo di patologie eterogeneo, che comprende tumori rari, disordini metabolici minerali e ossei, patologie legate a squilibri ormonali, patologie di pancreas, surreni, paratiroide. Certamente ci sono anche le patologie tiroidee, ma sono solo le più note, la punta dell'iceberg.”

Si tratta di patologie, per lo più geneticamente determinate, di difficile diagnosi e per le quali spesso si accumula un ritardo diagnostico che può arrivare anche a 10 anni. “Riconoscere una patologia rara può essere difficile – spiega a Osservatorio Malattie Rare Maria Luisa Brandi, Professore ordinario di endocrinologia all'Università di Firenze e coordinatrice del Club su Malattie Rare della Società Italiana di Endocrinologia – ma da quel riconoscimento dipende la salute del paziente. Per questo motivo abbiamo realizzato una classificazione completa, che per ogni patologia riporta fenotipo, marcatori biologici, età di manifestazione, incidenza, prevalenza e bibliografia di riferimento. Si tratta di uno strumento prezioso, che potrà aiutare gli endocrinologi nella loro pratica quotidiana.”

Il mancato riconoscimento di una patologia, o l'errata diagnosi, possono cambiare completamente la vita dei pazienti. “Basti pensare ai casi in cui vengono eseguiti trattamenti chirurgici inutili, oppure ai drammatici casi in cui un tumore benigno non viene individuato e, col tempo, si trasforma in neoplasia maligna e aggressiva – osserva Maria Luisa Brandi – Per questo è fondamentale che i colleghi comprendano quanto è importante il nostro lavoro nell'ambito delle malattie rare e quanta responsabilità abbiamo sulle nostre spalle. Quando un paziente arriva da noi con un'anomalia endocrinologica abbiamo il dovere di indagare sulla sua storia familiare, sulla specificità della sua condizione. Non possiamo fermarci alle apparenze, rischiando di sottoporre i pazienti ad interventi inutili, se non dannosi.”

Queste 11 tavole, pubblicate sul [Journal of Endocrinological Investigation](#), sono la risposta della SIE a una fortissima necessità di informazioni sulle malattie rare. Il documento potrebbe inoltre essere utile per la classificazione delle patologie rare endocrinologiche a livello ministeriale, considerando che molte di queste patologie rare sono oggi prive di riconoscimento e codifica a livello nazionale.

“Educare gli endocrinologi alla conoscenza delle patologie rare – conclude Lenzi – è compito della SIE. In futuro vorremmo però mettere a disposizione questo strumento anche ai medici di medicina generale, impegnati in prima linea. Il documento, ora disponibile su richiesta alla SIE, sarà presto disponibile anche online sul sito web www.societaitalianadiendocrinologia.it .”

fonte: ufficio stampa