



Salvatore Cannavò e Andrea Lenzi

Messina, 18 novembre 2019 - Le malattie rare endocrine-metaboliche (Ma.R.E.) e in particolare le conseguenze scheletriche e la facilità di fratture ossee indotte direttamente, o indirettamente da esse, sono state le grandi protagoniste della terza edizione del focus “Parliamo di Ma.R.E. in Sicilia. Malattie Endocrine Rare che rompono le ossa”, che si è concluso a Letojanni, Messina.

L'evento è stato organizzato dall'UOC di Endocrinologia dell'AOU Policlinico G. Martino, dal Dipartimento di Patologia Umana DETEV e dall'Accademia Peloritana dei Pericolanti dell'Università di Messina, col patrocinio della Società Italiana di Endocrinologia. Responsabile scientifico il prof. Salvatore Cannavò, Segretario Generale della SIE (Società Italiana di Endocrinologia), ordinario di Endocrinologia dell'Ateneo messinese e direttore dell'UOC di Endocrinologia del Policlinico Universitario di Messina G. Martino, che afferma: “In questo campo occorre ancora sensibilizzare molto. Molte di queste malattie compromettono gravemente la salute sia fisica che psichica dei pazienti, con gravi ripercussioni sulla loro qualità di vita. Così, la sindrome di Cushing, rara condizione derivante da un eccesso di cortisolo (ormone prodotto dalle ghiandole surrenali) - che registra un rischio di mortalità e di morbilità fino a 5 volte superiore a quello della popolazione generale - per le conseguenze sull'apparato cardiovascolare e sul metabolismo glicidico (il 75% dei pazienti soffre di ipertensione e diabete mellito) e per le gravi ripercussioni sulla psiche (instabilità emotiva con scatti d'ira, attacchi di panico, ansietà, cali nel tono dell'umore, fino a comportamenti autolesionistici o tentativi di suicidio). Tale sindrome, di regola provoca anche osteoporosi, malattia che comporta fragilità ossea e possibili fratture”.

“Anche la sindrome di Cushing, come molte malattie rare - precisa Cannavò - richiede un percorso terapeutico assistenziale dedicato e multidisciplinare, qual è quello che abbiamo attivato nell'AOU Policlinico G. Martino, anche per controllare le morbosità associate. In questa come in altre patologie rare l'unico modo per migliorare la qualità e l'aspettativa di vita di questi pazienti è pervenire ad una diagnosi precoce”.

Molte altre malattie endocrine rare o rarissime, come l'iperparatiroidismo (condizione caratterizzata da elevati livelli di paratormone e di calcio nel sangue e nelle urine e causata spesso da tumori delle paratiroidi); il rachitismo ipofosfatemico X-linked (rarissima forma ereditaria di rachitismo non responsiva al trattamento con vitamina D e caratterizzata da una mutazione del gene PHEX); la malattia di Addison (condizione causata da carenza di cortisolo), l'ipofosfatasi (anch'essa molto rara e causata da un'alterazione genetica che provoca bassi livelli di fosfatasi alcalina e conseguente alterazione dei processi di formazione ossea), solo per citarne alcune, sono state al centro dei focus scientifici.

Delle oltre centocinquanta differenti malattie di pertinenza, solo una ventina godono dello status di malattia rara riconosciuto dai livelli essenziali di assistenza (LEA) in Italia. Esse si manifestano o vengono diagnosticate a volte in età adulta, ma in non pochi casi possono essere presenti sin dalla nascita, o dall'infanzia. E proprio a quelle malattie rare endocrino-metaboliche che si manifestano in epoca neonatale, o pediatrica, sono state dedicate alcune delle sessioni della tre giorni che si è svolta a Letojanni.

“Si tratta - aggiunge Cannavò - spesso di patologie per cui sono stati individuati nuovi farmaci che possono cambiare il destino dei pazienti e in molti casi ne permettono la sopravvivenza, ma che richiedono un'approfondita attività di ricerca scientifica per migliorare le conoscenze e verificare la sicurezza e l'efficacia delle cure”.

“La ricerca italiana - conclude Andrea Lenzi, Presidente della Fondazione per la Ricerca della Società Italiana di Endocrinologia (FoRisIE) e Presidente del Comitato di Biosicurezza, Biotecnologie e Scienze della Vita della Presidenza del Consiglio dei Ministri - in ambito endocrino/metabolico, non solo è ai vertici mondiali come qualità della valutazione, secondo tutti gli indicatori bibliometrici internazionali, ma rappresenta anche uno degli ambiti dove la ricerca stessa si coniuga con un importante ruolo assistenziale, dato che la disciplina si occupa di malattie ad alto impatto sociale quali obesità, diabete, infertilità e osteoporosi, ma anche di malattie rare, con pochissimi casi, ma devastanti per il paziente e la sua famiglia. Questa ricerca scientifica è anche capace di una forte attività multidisciplinare, coinvolgendo altre branche cliniche, ma soprattutto le più avanzate tecniche diagnostiche di laboratorio e di imaging in un'attività innovativa e traslazionale di immediato trasferimento della scoperta biotecnologica dal laboratorio all'uso clinico”.