



Prof. Salvatore Cannavò

Messina 11 novembre 2019 - Le malattie rare endocrino-metaboliche (Ma.R.E.), in particolare quelle che alterano il metabolismo calcio-fosforo, causando conseguenze sullo scheletro e aumentando il rischio di fratture, saranno al centro della terza edizione del focus “Parliamo di Ma.R.E. in Sicilia. Malattie Endocrine Rare che rompono le ossa”, che si aprirà, alle ore 13.00 del prossimo giovedì, 14 novembre, e proseguirà fino al 16 novembre, a Letojanni, Messina, 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: prof. Salvatore Cannavò, Segretario Generale - direttivo nazionale- 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. I lavori si terranno sotto la presidenza dei professori Andrea Lenzi e Francesco Trimarchi.

Sono definite rare le malattie che colpiscono meno di 50 persone ogni 100.000 abitanti. Considerate a volte un problema distante e marginale, queste patologie rappresentano, invece, un importante obiettivo di sanità pubblica, perché complessivamente sono oltre 6000 già solo quelle ufficialmente censite e interessano complessivamente il 6-8% della popolazione generale.

Attorno ad esse sia la Comunità Europea che i governi nazionali hanno costruito piani di intervento indirizzati alla qualificazione dell’assistenza e al sostegno della ricerca scientifica.

“Le malattie endocrino-metaboliche rare - spiega Salvatore Cannavò - ovvero, quelle che generano alterazioni del sistema endocrino, o del metabolismo, sono complessivamente più di 150. Si tratta di un gruppo eterogeneo di patologie, che comprende tumori endocrini rari, alterazioni genetiche, malattie di ipofisi, surreni, paratiroidi, tiroide, ovaie, testicoli o pancreas, disordini dei metabolismi e patologie legate ad altri squilibri ormonali. Esse coinvolgono direttamente o indirettamente migliaia di siciliani (fra pazienti e loro familiari, spesso portatori sani di patologia)”.

Solo alcune di esse sono ufficialmente riconosciute come tali (a volte semplicemente come malattie genetiche senza riferimenti all’espressione endocrino-metabolica), ma quasi tutte sono accomunate dalle stesse caratteristiche: scarsa conoscenza da parte degli stessi medici, ritardo diagnostico e costi sociali enormi a carico dei pazienti, i quali spesso giungono alla diagnosi dopo un calvario inutile e dispendioso.

“La diagnosi precoce - precisa Cannavò - attraverso centri qualificati, è importante per contrastare la compromissione dello stato di salute, che si registra precocemente, in assenza di cure inidonee, considerate anche le numerose complicanze e le condizioni morbose associate a queste patologie, che

aggravano il decorso cronico delle stesse, determinando effetti invalidanti sulla capacità lavorativa, con grave impatto in ambito familiare e sociale”.

“Per questi motivi - conclude Cannavò - è importante sensibilizzare e informare. Questa edizione dei lavori, in particolare, pone l'accento sulle malattie rare endocrino-metaboliche che colpiscono le ossa e sono responsabili di un aumento diretto o indiretto del rischio di fratture. Puntiamo, altresì, a coinvolgere medici, politici e Istituzioni su questa problematica sociale, spesso sommersa, soprattutto oggi che le procedure diagnostiche possono essere facilitate dai centri altamente specializzati, come il nostro, e le terapie innovative possono cambiare gli esiti clinici e la qualità dell'assistenza sanitaria che dev'essere fornita ai malati, tenuto conto del grave problema dei caregiver (i familiari che si prendono cura di questi pazienti e che vedono mutare totalmente anche la propria vita per poterli assistere, facendosi carico, spesso, in grande solitudine, delle loro particolari esigenze)”.