

**Una malattia rara di origine genetica
BAMBINI CHE NASCONO
CON LE OSSA DI VETRO**



Presentati, in una conferenza stampa tenutasi nei giorni scorsi a Milano, i risultati di IMPACT Survey, indagine a livello internazionale sull'osteogenesi imperfetta (OI) e su come pesa questa malattia nella vita dei giovani pazienti e delle loro famiglie.

L'indagine, sostenuta da Mereo BioPharma, si allinea al progetto europeo SATURN, dove l'Istituto Rizzoli di Bologna è presente con la competenza dei suoi medici.

L'osteogenesi imperfetta (OI), definita anche 'malattia delle ossa fragili' o 'malattia delle ossa di vetro', è una condizione genetica rara che colpisce una persona ogni 15-20 mila nascite (dato dell'Organizzazione Mondiale della Sanità). In Italia, uno ogni 3-4 mila nati.

Le fratture ossee sono il rischio più comune, ma tutto l'organismo ne risente con sintomi e manifestazioni differenti.

I bambini sono più colpiti dalle fratture rispetto agli adulti.

Il dolore cronico è l'altro sintomo di maggiore impatto sulla qualità della vita, seguito da scoliosi, astenia (affaticamento), problemi dentali, infiammazione della sclera oculare, complicanze cardiopolmonari, perdita dell'udito per frattura degli ossicini dell'orecchio.

L'osteogenesi imperfetta è causata da più mutazioni nei geni che influenzano la produzione del collagene di tipo I, una proteina strutturale che si trova nelle ossa.

Le persone con OI possono subire centinaia di micro e macrofratture nel corso della vita, anche per traumi di minima entità.

“L'impatto dell'OI varia molto da paziente a paziente - precisa Leonardo Panzeri, presidente dell' Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta (As.It.O.I.) - dolore e astenia sono sintomi difficili da gestire, in alcuni soggetti sono lievi e quasi invisibili, in altri causano una significativa disabilità fisica”.

“Se le forme più severe vengono prese in carico dai centri specialistici di riferimento, quelle meno gravi sono ancora sottodiagnosticate - prosegue Davide Gatti, docente di reumatologia all' Università di Verona - Alcuni bambini con fratture frequenti vengono semplicemente etichettati come vivaci, così come la fragilità ossea negli adolescenti viene spesso confusa con forme di osteoporosi giovanile”.

“Per questi motivi è essenziale intervenire al più presto - conclude il professor Franco Antoniazzi del Centro Regione Veneto per la diagnosi e la cura delle malattie rare scheletriche dell'età evolutiva - Vanno pertanto sensibilizzati i medici di base e quelli che visitano nei pronto soccorso, quando si presentano bambini con fratture ricorrenti e inspiegabili”.

L'IMPACT Survey ha fotografato anche la condizione dei pazienti adulti con OI sul lavoro e sulla loro possibilità di godere il tempo libero. In Italia il 54% degli intervistati ritiene che la malattia ha un impatto severo sulla vita professionale e sulle scelte di carriera, il 46% considera negativa la possibilità di condurre una vita indipendente normale. Così pure due/terzi dei caregiver che si occupano di un familiare o di un amico con OI segnala un impegno notevole di ore lavorative (66%) e di rinuncia al tempo libero (59%).

L'IMPACT Survey lancia anche un chiaro messaggio sul bisogno di strategie mirate per creare ambienti di lavoro inclusivi, favorendo le opportunità di inserimento per le persone con OI e per i loro accompagnatori.

Rispetto ai partecipanti all'indagine di altri Paesi europei, gli italiani segnalano maggiori difficoltà nell'assicurarsi prestazioni sanitarie, ausili medici e altri servizi per la gestione della malattia. Il 17% paga di tasca propria per accedere alle cure, mentre il 12% ha dovuto chiedere un supporto finanziario.

Le spese personali delle persone con OI in Italia sono le più alte rispetto ad altri paesi europei, soprattutto per cure dentistiche, modifiche abitative e assistenza personale.

“Per consentire a queste persone di vivere nel modo migliore possibile è importante indirizzarle al più presto a dei centri specializzati, per una presa in carico multidisciplinare”: conclude Mauro Celli, responsabile del Centro malattie rare e displasie scheletriche al Policlinico Umberto I di Roma.

Come viene diagnosticata l'osteogenesi imperfetta?

Trattandosi di una malattia rara, per le famiglie può essere difficile ottenere una diagnosi tempestiva. Il test genetico per l'osteogenesi imperfetta non viene effettuato di routine nei neonati e in assenza di un'anamnesi familiare, la diagnosi viene solitamente effettuata sulla base di sintomi cliniche, come le fratture. Tale diagnosi può essere successivamente confermata tramite un test genetico.

Quali sono le terapie al momento disponibili?

I bifosfonati, (come il neridronato) approvati dall'AIFA (Agenzia Italiana del Farmaco), vengono somministrati per via endovenosa o per via orale e sono la migliore scelta terapeutica nei bambini con OI, ma sono meno efficaci e meno tollerati dagli adulti. E' da tempo dimostrato che aumentano la densità minerale ossea. Gli altri trattamenti sono: analgesici, integratori di vitamina D e di calcio. La fisioterapia, le protesi da indossare e gli ausili (bastoni, stampelle, sedie a rotelle con o senza motore) svolgono un ruolo importante nel migliorare la mobilità dei pazienti adulti.

Più complessa la chirurgia ortopedica.

Giancarlo Sansoni