



Rassegna Stampa

**MALATTIE RARE DELLE
OSSA, EMERGENZA
SOTTODIAGNOSI
“NECESSARIO
INVESTIRE IN
PREVENZIONE E
INDIVIDUAZIONE
PRECOCE”**

Intermedia s.r.l.
per la comunicazione
integrata

Via Lunga 16 A
25124 Brescia

Via Risorgimento 74
20017 Rho (MI)

Via Monte delle Gioie 1
00199 Roma

Roma, 29 ottobre 2025



SALUTE&BENESSERE

<http://www.ansa.it>

Lettori 1.077.624

29-10-2025

Associazioni pazienti, allarme sottodiagnosi malattie rare ossa

"Necessario investire in prevenzione e individuazione precoce"

(ANSA) - ROMA, 29 OTT - Un appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni verso maggiori investimenti e individuazione precoce delle malattie rare delle ossa, che sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone affette da una malattia rara in Italia, ma rimangono fortemente sottodiagnosticate. A lanciarlo oggi a Roma, in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, le associazioni pazienti Aisfos, Api, Appi, Associazione osteogenesi imperfetta, Acondroplasia Insieme per crescere e Aisac. Se nel bambino i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Una situazione che causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. "La fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute - dichiara la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea -. Come Intergruppo abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa". "La prevenzione primaria e secondaria rappresenta, oggi, lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso (Firmo) -. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie, ma riconoscere queste condizioni non è semplice: spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate".

Lettori 454.659

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

L'appello nella Giornata internazionale, 'politiche strutturate per presa in carico uniforme'



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le

manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio,

lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 2.965.250

29-10-2025

Malattie rare dell'osso: oltre 500 patologie spesso invisibili e diagnosi dopo 10 anni



In occasione della Giornata Internazionale, un convegno a Roma fa emergere il problema della sottodiagnosi. Quando la condizione viene riconosciuta, spesso sono già passati 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi

C'è chi convive per anni con dolori, fratture ricorrenti o stanchezza cronica senza sapere perché. Chi si sente dire che “è solo stress”, “è colpa dell'età”, “passerà”. E invece, no: dietro sintomi apparentemente comuni, spesso si nascondono malattie rare delle ossa, un gruppo di oltre 500 patologie complesse e poco conosciute, che colpiscono gran parte del milione di persone affette da malattie rare in Italia.

La difficoltà sta proprio lì: nel riconoscerle. Nei bambini i segnali possono essere più evidenti, ma negli adulti i sintomi si fanno subdoli, sfumati e finiscono per confondersi con disturbi più comuni. Questo comporta ritardi nella diagnosi, a volte lunghi anche 10 o 15 anni, e gravi conseguenze: peggioramento clinico, disabilità progressiva e una qualità di vita che si sgretola nel tempo.

L'appello dei pazienti: servono diagnosi più rapide

È da questa urgenza che nasce la Giornata Internazionale delle Malattie Rare delle Ossa, celebrata con un convegno a Roma, grazie al contributo di associazioni pazienti come AISFOS, API, APPI, AISAC, Associazione Osteogenesi Imperfetta, e

Acondroplasia Insieme per Crescere. Tutte unite da un messaggio: basta attese infinite, serve un intervento congiunto tra pazienti, clinici e istituzioni.

Una sfida sanitaria (e sociale) invisibile

“Le malattie rare dell’osso rappresentano una sfida silenziosa ma di grande rilevanza sanitaria e sociale”, ha dichiarato Ylenia Zambito, Senatrice e coordinatrice dell’Intergruppo Parlamentare Fragilità Ossea. “Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall’infanzia, compromettendone la mobilità, l’autonomia e la qualità della vita”.

Tra le conseguenze più gravi ci sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche senza traumi, e che causano dolore e isolamento sociale, soprattutto tra i pazienti più vulnerabili. “È fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute”, ha sottolineato.

Secondo Zambito, serve rafforzare la rete nazionale per le malattie rare, garantendo accesso uniforme ai centri specializzati e promuovendo la collaborazione tra medici, ricercatori e associazioni. Ma serve anche concretezza: “Stiamo lavorando a un convegno col Ministero della Salute per superare le lunghe liste d’attesa per la MOC, l’esame che valuta la salute delle ossa”, ha annunciato.

La chiave è la prevenzione, ma anche la formazione

Sul tema è intervenuta anche Maria Luisa Brandi, Presidente della Fondazione FIRMO: “La prevenzione primaria e secondaria rappresenta, oggi, lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa”, ha detto.

Stili di vita sani, vitamina D, calcio, movimento e niente fumo o alcol: tutto conta. Ma quando questo non basta, il passaggio successivo è rivolgersi agli specialisti giusti. “La diagnosi precoce permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze cardiache, neurologiche o gastrointestinali”, ha spiegato.

Il vero problema? La mancanza di conoscenza da parte di molti medici e l’accesso limitato a esami genetici avanzati. “In Italia abbiamo strutture all’avanguardia: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l’ipofosfatasia. Ma spesso, quando si arriva alla diagnosi, sono già passati 10 o 15 anni dall’esordio dei sintomi”, ha aggiunto.

Innovazione e Stato insieme: quando la cura è concreta

Anche il mondo militare si è fatto parte attiva. Arcangelo Moro, Comandante dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, ha ricordato che la struttura lavora fianco a fianco con FIRMO per trasformare idee in cure reali.

“Le malattie rare delle ossa sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita”, ha dichiarato.

Dallo sviluppo di farmaci mirati, integratori clinicamente testati, cannabis terapeutica, fino a nuove biotecnologie: lo Stabilimento è pronto a fare la sua parte. “Abbiamo

realizzato, per esempio, una produzione di Sali di fosfato, calcio, magnesio e altri preparati oggi disponibili sul portale dell'Istituto", ha spiegato. "Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente: si accorcia la distanza tra speranza e scoperta".

Più consapevolezza, meno solitudine

A chiudere è stata Nicoletta Schio, Presidente di AIFOSF, associazione che segue pazienti affetti da ipofosfatemia legata all'X e osteomalacia oncogenica. "Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita", ha affermato.

Anche quando la diagnosi arriva, però, restano barriere: criteri rigidi di accesso alle terapie, interruzioni nella presa in carico, mancanza di continuità. "È fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità", ha sottolineato.

"Il nostro obiettivo come associazione è diffondere conoscenza e favorire la collaborazione tra ricerca, società scientifiche e istituzioni. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona", ha concluso.

Lettori 1.524.798

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

L'appello nella Giornata internazionale, 'politiche strutturate per presa in carico uniforme'



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere

prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero

bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Malattie rare dell'osso: oltre 500 patologie spesso invisibili e diagnosi dopo 10 anni



In occasione della Giornata Internazionale, un convegno a Roma fa emergere il problema della sottodiagnosi. Quando la condizione viene riconosciuta, spesso sono già passati 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi

C'è chi convive per anni con dolori, fratture ricorrenti o stanchezza cronica senza sapere perché. Chi si sente dire che “è solo stress”, “è colpa dell'età”, “passerà”. E invece, no: dietro sintomi apparentemente comuni, spesso si nascondono malattie rare delle ossa, un gruppo di oltre 500 patologie complesse e poco conosciute, che colpiscono gran parte del milione di persone affette da malattie rare in Italia.

La difficoltà sta proprio lì: nel riconoscerle. Nei bambini i segnali possono essere più evidenti, ma negli adulti i sintomi si fanno subdoli, sfumati e finiscono per confondersi con disturbi più comuni. Questo comporta ritardi nella diagnosi, a volte lunghi anche 10 o 15 anni, e gravi conseguenze: peggioramento clinico, disabilità progressiva e una qualità di vita che si sgretola nel tempo.

L'appello dei pazienti: servono diagnosi più rapide

È da questa urgenza che nasce la Giornata Internazionale delle Malattie Rare delle Ossa, celebrata con un convegno a Roma, grazie al contributo di associazioni pazienti come AISFOS, API, APPI, AISAC, Associazione Osteogenesi Imperfetta, e

Acondroplasia Insieme per Crescere. Tutte unite da un messaggio: basta attese infinite, serve un intervento congiunto tra pazienti, clinici e istituzioni.

Una sfida sanitaria (e sociale) invisibile

“Le malattie rare dell’osso rappresentano una sfida silenziosa ma di grande rilevanza sanitaria e sociale”, ha dichiarato Ylenia Zambito, Senatrice e coordinatrice dell’Intergruppo Parlamentare Fragilità Ossea. “Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall’infanzia, compromettendone la mobilità, l’autonomia e la qualità della vita”.

Tra le conseguenze più gravi ci sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche senza traumi, e che causano dolore e isolamento sociale, soprattutto tra i pazienti più vulnerabili. “È fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute”, ha sottolineato.

Secondo Zambito, serve rafforzare la rete nazionale per le malattie rare, garantendo accesso uniforme ai centri specializzati e promuovendo la collaborazione tra medici, ricercatori e associazioni. Ma serve anche concretezza: “Stiamo lavorando a un convegno col Ministero della Salute per superare le lunghe liste d’attesa per la MOC, l’esame che valuta la salute delle ossa”, ha annunciato.

La chiave è la prevenzione, ma anche la formazione

Sul tema è intervenuta anche Maria Luisa Brandi, Presidente della Fondazione FIRMO: “La prevenzione primaria e secondaria rappresenta, oggi, lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa”, ha detto.

Stili di vita sani, vitamina D, calcio, movimento e niente fumo o alcol: tutto conta. Ma quando questo non basta, il passaggio successivo è rivolgersi agli specialisti giusti. “La diagnosi precoce permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze cardiache, neurologiche o gastrointestinali”, ha spiegato.

Il vero problema? La mancanza di conoscenza da parte di molti medici e l’accesso limitato a esami genetici avanzati. “In Italia abbiamo strutture all’avanguardia: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l’ipofosfatasia. Ma spesso, quando si arriva alla diagnosi, sono già passati 10 o 15 anni dall’esordio dei sintomi”, ha aggiunto.

Innovazione e Stato insieme: quando la cura è concreta

Anche il mondo militare si è fatto parte attiva. Arcangelo Moro, Comandante dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, ha ricordato che la struttura lavora fianco a fianco con FIRMO per trasformare idee in cure reali.

“Le malattie rare delle ossa sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita”, ha dichiarato.

Dallo sviluppo di farmaci mirati, integratori clinicamente testati, cannabis terapeutica, fino a nuove biotecnologie: lo Stabilimento è pronto a fare la sua parte. “Abbiamo

realizzato, per esempio, una produzione di Sali di fosfato, calcio, magnesio e altri preparati oggi disponibili sul portale dell'Istituto", ha spiegato. "Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente: si accorcia la distanza tra speranza e scoperta".

Più consapevolezza, meno solitudine

A chiudere è stata Nicoletta Schio, Presidente di AIFOSF, associazione che segue pazienti affetti da ipofosfatemia legata all'X e osteomalacia oncogenica. "Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita", ha affermato.

Anche quando la diagnosi arriva, però, restano barriere: criteri rigidi di accesso alle terapie, interruzioni nella presa in carico, mancanza di continuità. "È fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità", ha sottolineato.

"Il nostro obiettivo come associazione è diffondere conoscenza e favorire la collaborazione tra ricerca, società scientifiche e istituzioni. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona", ha concluso.

Lettori 420.437

29/10/2025

Partire dai bisogni, ecco l'invisibile filo rosso che lega le malattie rare delle ossa con i tumori al seno

Ad ogni persona ciò di cui ha bisogno. Dalle patologie ossee fino alle Breast Unit, sempre più importanti risposte su misura in base alle necessità



A volte, in medicina, ci sono condizioni apparentemente lontane che condividono percorsi e necessità. Così si crea un fil rouge, capace di unire nella risposta alle donne e agli uomini che affrontano una patologia risposte solo apparentemente diverse, ma simili nella sostanza. Sotto questa luce, in qualche modo, le malattie rare delle ossa (più di 500) rappresentano una questione da risolvere per il futuro. E la realtà delle Breast Unit, presenti in circa l'80% delle strutture oncologiche, rappresenta un modello di integrazione di competenze ottimale a favore delle pazienti. Insomma, a volte l'assistenza corre binari paralleli, anche se apparentemente distanti.

L'appello dei pazienti per le malattie ossee

Diagnosi precoce. E trattamento su misura, per ridurre i rischi di peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. Si basa su questo la "chiamata" delle associazioni pazienti per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni che viene da un convegno a Roma, organizzato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa. A lanciarla Aisfos (Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato), Api (Associazione pazienti ipofosfatasia), Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo), Associazione osteogenesi imperfetta, Acondroplasia insieme per crescere, Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

«La prevenzione primaria e secondaria rappresenta, oggi, lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa – sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso -. Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcool e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente».

Il valore della diagnosi precoce

Riconoscere presto il quadro permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. «Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver – conferma Brandi -. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice: spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili».

Modelli positivi, il valore delle Breast Unit

In Italia nell'80% dei centri oncologici è presente una Breast Unit per il trattamento multidisciplinare del tumore del seno. Sull'intero territorio nazionale, queste strutture sanitarie, sono 280 e sei su dieci affrontano ogni anno più di 200 nuovi casi. Nel complesso tutte le Unit devono garantire assistenza sanitaria alle 925mila donne che in Italia vivono con una diagnosi di neoplasia mammaria. I dati vengono dal convegno "Le Breast Unit per il Benessere delle Pazienti" organizzato dalla Fondazione per la medicina personalizzata (Fmp).

«Sono le uniche strutture sanitarie che possono davvero garantire la necessaria assistenza multidisciplinare e multiprofessionale – sostiene Paolo Marchetti, presidente della Fmo -. Il cancro del seno è una malattia molto complessa la cui incidenza è in crescita in tutti i Paesi Occidentali. A livello mondiale è il secondo tumore più diffuso e si stimano 2,3 milioni di nuovi casi ogni anno. Oggi siamo in grado di riconoscere e trattare i diversi sottogruppi di patologia con terapie e trattamenti personalizzati. Anche a causa di questa ampia eterogeneità si rende indispensabile la gestione di ogni singola neoplasia da parte di una squadra di operatori sanitari con competenze diverse».

Voce ai bisogni delle donne

Anche in questo caso, la parola dei pazienti è fondamentale. All'evento hanno preso parte 12 associazioni di pazienti. «E' un convegno innovativo concepito con un approccio partecipato e inclusivo – prosegue Andrea Botticelli, responsabile della Breast Unit del Policlinico Umberto I di Roma -. Vogliamo mettere al centro i bisogni reali a cui dobbiamo saper rispondere e per questo va superato il concetto tradizionale di "paziente al centro". Bisogna abbracciare un modello nuovo in cui la donna è affiancata dal medico curante e con lui condivide consapevolmente le scelte terapeutiche e di percorso. È questo il modello di cura multidisciplinare che deve essere promosso in tutte le Breast Unit italiane».

Insomma, la via è quella della formazione condivisa. «Le donne colpite da carcinoma mammario hanno molte nuove esigenze – aggiunge Giuliana D'auria, dell'Uoc Oncologia medica interpresidio Sandro Pertini Sant'Eugenio di Roma -. L'assistenza che dobbiamo garantire può avvalersi di nuovi strumenti che sono stati validati da studi e ricerche scientifiche. È questo il caso dello sport che ha dimostrato di essere un valido "trattamento". Supporta l'organismo femminile e contribuisce al buon successo delle terapie anti-cancro. L'alimentazione gioca un altro ruolo importante durante l'intero percorso di cura e nel successivo periodo del follow up. Infine, anche l'arte, la cultura e tutto ciò che combatte lo stress quotidiano può essere utilizzato per aiutare le nostre pazienti».

Lettori 578.162

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma

anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 242.814

29-10-2025

Malattie rare dell'osso: oltre 500 patologie spesso invisibili e diagnosi dopo 10 anni



In occasione della Giornata Internazionale, un convegno a Roma fa emergere il problema della sottodiagnosi. Quando la condizione viene riconosciuta, spesso sono già passati 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi

C'è chi convive per anni con dolori, fratture ricorrenti o stanchezza cronica senza sapere perché. Chi si sente dire che “è solo stress”, “è colpa dell'età”, “passerà”. E invece, no: dietro sintomi apparentemente comuni, spesso si nascondono malattie rare delle ossa, un gruppo di oltre 500 patologie complesse e poco conosciute, che colpiscono gran parte del milione di persone affette da malattie rare in Italia.

La difficoltà sta proprio lì: nel riconoscerle. Nei bambini i segnali possono essere più evidenti, ma negli adulti i sintomi si fanno subdoli, sfumati e finiscono per confondersi con disturbi più comuni. Questo comporta ritardi nella diagnosi, a volte lunghi anche 10 o 15 anni, e gravi conseguenze: peggioramento clinico, disabilità progressiva e una qualità di vita che si sgretola nel tempo.

L'appello dei pazienti: servono diagnosi più rapide

È da questa urgenza che nasce la Giornata Internazionale delle Malattie Rare delle Ossa, celebrata con un convegno a Roma, grazie al contributo di associazioni pazienti come AISFOS, API, APPI, AISAC, Associazione Osteogenesi Imperfetta, e Acondroplasia Insieme per Crescere. Tutte unite da un messaggio: basta attese infinite, serve un intervento congiunto tra pazienti, clinici e istituzioni.

Una sfida sanitaria (e sociale) invisibile

“Le malattie rare dell’osso rappresentano una sfida silenziosa ma di grande rilevanza sanitaria e sociale”, ha dichiarato Ylenia Zambito, Senatrice e coordinatrice dell’Intergruppo Parlamentare Fragilità Ossea. “Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall’infanzia, compromettendone la mobilità, l’autonomia e la qualità della vita”.

Tra le conseguenze più gravi ci sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche senza traumi, e che causano dolore e isolamento sociale, soprattutto tra i pazienti più vulnerabili. “È fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute”, ha sottolineato.

Secondo Zambito, serve rafforzare la rete nazionale per le malattie rare, garantendo accesso uniforme ai centri specializzati e promuovendo la collaborazione tra medici, ricercatori e associazioni. Ma serve anche concretezza: “Stiamo lavorando a un convegno col Ministero della Salute per superare le lunghe liste d’attesa per la MOC, l’esame che valuta la salute delle ossa”, ha annunciato.

La chiave è la prevenzione, ma anche la formazione

Sul tema è intervenuta anche Maria Luisa Brandi, Presidente della Fondazione FIRMO: “La prevenzione primaria e secondaria rappresenta, oggi, lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa”, ha detto.

Stili di vita sani, vitamina D, calcio, movimento e niente fumo o alcol: tutto conta. Ma quando questo non basta, il passaggio successivo è rivolgersi agli specialisti giusti. “La diagnosi precoce permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze cardiache, neurologiche o gastrointestinali”, ha spiegato.

Il vero problema? La mancanza di conoscenza da parte di molti medici e l’accesso limitato a esami genetici avanzati. “In Italia abbiamo strutture all’avanguardia: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l’ipofosfatasia. Ma spesso, quando si arriva alla diagnosi, sono già passati 10 o 15 anni dall’esordio dei sintomi”, ha aggiunto.

Innovazione e Stato insieme: quando la cura è concreta

Anche il mondo militare si è fatto parte attiva. Arcangelo Moro, Comandante dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, ha ricordato che la struttura lavora fianco a fianco con FIRMO per trasformare idee in cure reali.

“Le malattie rare delle ossa sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita”, ha dichiarato.

Dallo sviluppo di farmaci mirati, integratori clinicamente testati, cannabis terapeutica, fino a nuove biotecnologie: lo Stabilimento è pronto a fare la sua parte. “Abbiamo realizzato, per esempio, una produzione di Sali di fosfato, calcio, magnesio e altri preparati oggi disponibili sul portale dell’Istituto”, ha spiegato. “Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente: si accorcia la distanza tra speranza e scoperta”.

Più consapevolezza, meno solitudine

A chiudere è stata Nicoletta Schio, Presidente di AIFOSF, associazione che segue pazienti affetti da ipofosfatemia legata all'X e osteomalacia oncogenica. "Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita", ha affermato.

Anche quando la diagnosi arriva, però, restano barriere: criteri rigidi di accesso alle terapie, interruzioni nella presa in carico, mancanza di continuità. "È fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità", ha sottolineato.

"Il nostro obiettivo come associazione è diffondere conoscenza e favorire la collaborazione tra ricerca, società scientifiche e istituzioni. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona", ha concluso.

Lettori 233.189

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle

cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 144.846

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in

collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 72.000

29/10/2025

MALATTIE RARE DELLE OSSA, EMERGENZA SOTTODIAGNOSI "NECESSARIO INVESTIRE IN PREVENZIONE E INDIVIDUAZIONE PRECOCE"



La Sen. Zambito: "Servono politiche strutturate per la diagnosi rapida e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio"

La Presidente FIRMO: "Quando la condizione viene riconosciuta, spesso sono già passati 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi, con ripercussioni importanti sulla qualità di vita"

Roma, 29 ottobre 2025 – Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che, in Italia, soffre di un rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate – soprattutto nell'adulto – a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Una situazione che causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. L'appello delle associazioni pazienti per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni arriva oggi, in un convegno a Roma organizzato in occasione della Giornata Internazionale delle Malattie Rare delle Ossa.

All'evento – realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma – hanno partecipato AISFOS (Associazione Italiana dei pazienti con Disordini Rari del Metabolismo del Fosfato), API (Associazione Pazienti Ipofosfatasia), APPI (Associazione per Pazienti Affetti da Ipoparatiroidismo), Associazione Osteogenesi Imperfetta, Acondroplasia Insieme per Crescere, AISAC (Associazione per l'Informazione e lo Studio dell'Acondroplasia).

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa ma di grande rilevanza sanitaria e sociale – dichiara la Senatrice **Ylenia Zambito**, coordinatrice Intergruppo Parlamentare Fragilità Ossea –. Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. È fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei

pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. È per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da Fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col Ministero della Salute che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla MOC, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa.”

“La prevenzione primaria e secondaria rappresenta, oggi, lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa – sottolinea **Maria Luisa Brandi**, Presidente FIRMO, Fondazione Italiana Ricerca sulle Malattie dell'Osso –. Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcool e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice: spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili.”

“Le malattie rare delle ossa sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita – commenta il Comandante **Arcangelo Moro** dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, unità produttiva dell'Agenzia Industrie Difesa –. La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la FIRMO, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione Sali di fosfato, Sali di calcio, Lattosio GNE e Sali di Magnesio, disponibile sul portale dell'Istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere.”

“Come AIFOSF ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi – conclude **Nicoletta Schio**, Presidente AIFOSF, Associazione Italiana dei pazienti con Disordini Rari del Metabolismo del Fosfato –. Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. È infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona.”

Malattie rare dell'osso: oltre 500 patologie spesso invisibili e diagnosi dopo 10 anni



In occasione della Giornata Internazionale, un convegno a Roma fa emergere il problema della sottodiagnosi. Quando la condizione viene riconosciuta, spesso sono già passati 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi

C'è chi convive per anni con dolori, fratture ricorrenti o stanchezza cronica senza sapere perché. Chi si sente dire che “è solo stress”, “è colpa dell'età”, “passerà”. E invece, no: dietro sintomi apparentemente comuni, spesso si nascondono malattie rare delle ossa, un gruppo di oltre 500 patologie complesse e poco conosciute, che colpiscono gran parte del milione di persone affette da malattie rare in Italia.

La difficoltà sta proprio lì: nel riconoscerle. Nei bambini i segnali possono essere più evidenti, ma negli adulti i sintomi si fanno subdoli, sfumati e finiscono per confondersi con disturbi più comuni. Questo comporta ritardi nella diagnosi, a volte lunghi anche 10 o 15 anni, e gravi conseguenze: peggioramento clinico, disabilità progressiva e una qualità di vita che si sgretola nel tempo.

L'appello dei pazienti: servono diagnosi più rapide

È da questa urgenza che nasce la Giornata Internazionale delle Malattie Rare delle Ossa, celebrata con un convegno a Roma, grazie al contributo di associazioni pazienti

come AISFOS, API, APPI, AISAC, Associazione Osteogenesi Imperfetta, e Acondroplasia Insieme per Crescere. Tutte unite da un messaggio: basta attese infinite, serve un intervento congiunto tra pazienti, clinici e istituzioni.

Una sfida sanitaria (e sociale) invisibile

“Le malattie rare dell’osso rappresentano una sfida silenziosa ma di grande rilevanza sanitaria e sociale”, ha dichiarato Ylenia Zambito, Senatrice e coordinatrice dell’Intergruppo Parlamentare Fragilità Ossea. “Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall’infanzia, compromettendone la mobilità, l’autonomia e la qualità della vita”.

Tra le conseguenze più gravi ci sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche senza traumi, e che causano dolore e isolamento sociale, soprattutto tra i pazienti più vulnerabili. “È fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute”, ha sottolineato.

Secondo Zambito, serve rafforzare la rete nazionale per le malattie rare, garantendo accesso uniforme ai centri specializzati e promuovendo la collaborazione tra medici, ricercatori e associazioni. Ma serve anche concretezza: “Stiamo lavorando a un convegno col Ministero della Salute per superare le lunghe liste d’attesa per la MOC, l’esame che valuta la salute delle ossa”, ha annunciato.

La chiave è la prevenzione, ma anche la formazione

Sul tema è intervenuta anche Maria Luisa Brandi, Presidente della Fondazione FIRMO: “La prevenzione primaria e secondaria rappresenta, oggi, lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa”, ha detto.

Stili di vita sani, vitamina D, calcio, movimento e niente fumo o alcol: tutto conta. Ma quando questo non basta, il passaggio successivo è rivolgersi agli specialisti giusti. “La diagnosi precoce permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze cardiache, neurologiche o gastrointestinali”, ha spiegato.

Il vero problema? La mancanza di conoscenza da parte di molti medici e l’accesso limitato a esami genetici avanzati. “In Italia abbiamo strutture all’avanguardia: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l’ipofosfatasia. Ma spesso, quando si arriva alla diagnosi, sono già passati 10 o 15 anni dall’esordio dei sintomi”, ha aggiunto.

Innovazione e Stato insieme: quando la cura è concreta

Anche il mondo militare si è fatto parte attiva. Arcangelo Moro, Comandante dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, ha ricordato che la struttura lavora fianco a fianco con FIRMO per trasformare idee in cure reali.

“Le malattie rare delle ossa sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita”, ha dichiarato.

Dallo sviluppo di farmaci mirati, integratori clinicamente testati, cannabis terapeutica, fino a nuove biotecnologie: lo Stabilimento è pronto a fare la sua parte. “Abbiamo realizzato, per esempio, una produzione di Sali di fosfato, calcio, magnesio e altri preparati oggi disponibili sul portale dell’Istituto”, ha spiegato. “Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente: si accorcia la distanza tra speranza e scoperta”.

Più consapevolezza, meno solitudine

A chiudere è stata Nicoletta Schio, Presidente di AIFOSF, associazione che segue pazienti affetti da ipofosfatemia legata all’X e osteomalacia oncogenica. “Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita”, ha affermato.

Anche quando la diagnosi arriva, però, restano barriere: criteri rigidi di accesso alle terapie, interruzioni nella presa in carico, mancanza di continuità. “È fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità”, ha sottolineato.

“Il nostro obiettivo come associazione è diffondere conoscenza e favorire la collaborazione tra ricerca, società scientifiche e istituzioni. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona”, ha concluso.

Lettori 120.040

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul

tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 118.495**29/10/2025**

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle

cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero

bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 83.000

29-10-2025

Malattie rare dell'osso: oltre 500 patologie spesso invisibili e diagnosi dopo 10 anni



In occasione della Giornata Internazionale, un convegno a Roma fa emergere il problema della sottodiagnosi. Quando la condizione viene riconosciuta, spesso sono già passati 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi

C'è chi convive per anni con dolori, fratture ricorrenti o stanchezza cronica senza sapere perché. Chi si sente dire che “è solo stress”, “è colpa dell'età”, “passerà”. E invece, no: dietro sintomi apparentemente comuni, spesso si nascondono malattie rare delle ossa, un gruppo di oltre 500 patologie complesse e poco conosciute, che colpiscono gran parte del milione di persone affette da malattie rare in Italia.

La difficoltà sta proprio lì: nel riconoscerle. Nei bambini i segnali possono essere più evidenti, ma negli adulti i sintomi si fanno subdoli, sfumati e finiscono per confondersi con disturbi più comuni. Questo comporta ritardi nella diagnosi, a volte lunghi anche 10 o 15 anni, e gravi conseguenze: peggioramento clinico, disabilità progressiva e una qualità di vita che si sgretola nel tempo.

L'appello dei pazienti: servono diagnosi più rapide

È da questa urgenza che nasce la Giornata Internazionale delle Malattie Rare delle Ossa, celebrata con un convegno a Roma, grazie al contributo di associazioni pazienti come AISFOS, API, APPI, AISAC, Associazione Osteogenesi Imperfetta, e

Acondroplasia Insieme per Crescere. Tutte unite da un messaggio: basta attese infinite, serve un intervento congiunto tra pazienti, clinici e istituzioni.

Una sfida sanitaria (e sociale) invisibile

“Le malattie rare dell’osso rappresentano una sfida silenziosa ma di grande rilevanza sanitaria e sociale”, ha dichiarato Ylenia Zambito, Senatrice e coordinatrice dell’Intergruppo Parlamentare Fragilità Ossea. “Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall’infanzia, compromettendone la mobilità, l’autonomia e la qualità della vita”.

Tra le conseguenze più gravi ci sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche senza traumi, e che causano dolore e isolamento sociale, soprattutto tra i pazienti più vulnerabili. “È fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute”, ha sottolineato.

Secondo Zambito, serve rafforzare la rete nazionale per le malattie rare, garantendo accesso uniforme ai centri specializzati e promuovendo la collaborazione tra medici, ricercatori e associazioni. Ma serve anche concretezza: “Stiamo lavorando a un convegno col Ministero della Salute per superare le lunghe liste d’attesa per la MOC, l’esame che valuta la salute delle ossa”, ha annunciato.

La chiave è la prevenzione, ma anche la formazione

Sul tema è intervenuta anche Maria Luisa Brandi, Presidente della Fondazione FIRMO: “La prevenzione primaria e secondaria rappresenta, oggi, lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa”, ha detto.

Stili di vita sani, vitamina D, calcio, movimento e niente fumo o alcol: tutto conta. Ma quando questo non basta, il passaggio successivo è rivolgersi agli specialisti giusti. “La diagnosi precoce permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze cardiache, neurologiche o gastrointestinali”, ha spiegato.

Il vero problema? La mancanza di conoscenza da parte di molti medici e l’accesso limitato a esami genetici avanzati. “In Italia abbiamo strutture all’avanguardia: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l’ipofosfatasia. Ma spesso, quando si arriva alla diagnosi, sono già passati 10 o 15 anni dall’esordio dei sintomi”, ha aggiunto.

Innovazione e Stato insieme: quando la cura è concreta

Anche il mondo militare si è fatto parte attiva. Arcangelo Moro, Comandante dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, ha ricordato che la struttura lavora fianco a fianco con FIRMO per trasformare idee in cure reali.

“Le malattie rare delle ossa sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita”, ha dichiarato.

Dallo sviluppo di farmaci mirati, integratori clinicamente testati, cannabis terapeutica, fino a nuove biotecnologie: lo Stabilimento è pronto a fare la sua parte. “Abbiamo

realizzato, per esempio, una produzione di Sali di fosfato, calcio, magnesio e altri preparati oggi disponibili sul portale dell'Istituto", ha spiegato. "Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente: si accorcia la distanza tra speranza e scoperta".

Più consapevolezza, meno solitudine

A chiudere è stata Nicoletta Schio, Presidente di AIFOSF, associazione che segue pazienti affetti da ipofosfatemia legata all'X e osteomalacia oncogenica. "Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita", ha affermato.

Anche quando la diagnosi arriva, però, restano barriere: criteri rigidi di accesso alle terapie, interruzioni nella presa in carico, mancanza di continuità. "È fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità", ha sottolineato.

"Il nostro obiettivo come associazione è diffondere conoscenza e favorire la collaborazione tra ricerca, società scientifiche e istituzioni. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona", ha concluso.

Lettori 51.877

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle

cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero

bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 50.000

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in

collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso

restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 10.036

29-10-2025

Malattie rare dell'osso: oltre 500 patologie spesso invisibili e diagnosi dopo 10 anni



In occasione della Giornata Internazionale, un convegno a Roma fa emergere il problema della sottodiagnosi. Quando la condizione viene riconosciuta, spesso sono già passati 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi

C'è chi convive per anni con dolori, fratture ricorrenti o stanchezza cronica senza sapere perché. Chi si sente dire che “è solo stress”, “è colpa dell'età”, “passerà”. E invece, no: dietro sintomi apparentemente comuni, spesso si nascondono malattie rare delle ossa, un gruppo di oltre 500 patologie complesse e poco conosciute, che colpiscono gran parte del milione di persone affette da malattie rare in Italia.

La difficoltà sta proprio lì: nel riconoscerle. Nei bambini i segnali possono essere più evidenti, ma negli adulti i sintomi si fanno subdoli, sfumati e finiscono per confondersi con disturbi più comuni. Questo comporta ritardi nella diagnosi, a volte lunghi anche 10 o 15 anni, e gravi conseguenze: peggioramento clinico, disabilità progressiva e una qualità di vita che si sgretola nel tempo.

L'appello dei pazienti: servono diagnosi più rapide

È da questa urgenza che nasce la Giornata Internazionale delle Malattie Rare delle Ossa, celebrata con un convegno a Roma, grazie al contributo di associazioni pazienti

come AISFOS, API, APPI, AISAC, Associazione Osteogenesi Imperfetta, e Acondroplasia Insieme per Crescere. Tutte unite da un messaggio: basta attese infinite, serve un intervento congiunto tra pazienti, clinici e istituzioni.

Una sfida sanitaria (e sociale) invisibile

“Le malattie rare dell’osso rappresentano una sfida silenziosa ma di grande rilevanza sanitaria e sociale”, ha dichiarato Ylenia Zambito, Senatrice e coordinatrice dell’Intergruppo Parlamentare Fragilità Ossea. “Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall’infanzia, compromettendone la mobilità, l’autonomia e la qualità della vita”.

Tra le conseguenze più gravi ci sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche senza traumi, e che causano dolore e isolamento sociale, soprattutto tra i pazienti più vulnerabili. “È fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute”, ha sottolineato.

Secondo Zambito, serve rafforzare la rete nazionale per le malattie rare, garantendo accesso uniforme ai centri specializzati e promuovendo la collaborazione tra medici, ricercatori e associazioni. Ma serve anche concretezza: “Stiamo lavorando a un convegno col Ministero della Salute per superare le lunghe liste d’attesa per la MOC, l’esame che valuta la salute delle ossa”, ha annunciato.

La chiave è la prevenzione, ma anche la formazione

Sul tema è intervenuta anche Maria Luisa Brandi, Presidente della Fondazione FIRMO: “La prevenzione primaria e secondaria rappresenta, oggi, lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa”, ha detto.

Stili di vita sani, vitamina D, calcio, movimento e niente fumo o alcol: tutto conta. Ma quando questo non basta, il passaggio successivo è rivolgersi agli specialisti giusti. “La diagnosi precoce permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze cardiache, neurologiche o gastrointestinali”, ha spiegato.

Il vero problema? La mancanza di conoscenza da parte di molti medici e l’accesso limitato a esami genetici avanzati. “In Italia abbiamo strutture all’avanguardia: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l’ipofosfatasia. Ma spesso, quando si arriva alla diagnosi, sono già passati 10 o 15 anni dall’esordio dei sintomi”, ha aggiunto.

Innovazione e Stato insieme: quando la cura è concreta

Anche il mondo militare si è fatto parte attiva. Arcangelo Moro, Comandante dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, ha ricordato che la struttura lavora fianco a fianco con FIRMO per trasformare idee in cure reali.

“Le malattie rare delle ossa sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita”, ha dichiarato.

Dallo sviluppo di farmaci mirati, integratori clinicamente testati, cannabis terapeutica, fino a nuove biotecnologie: lo Stabilimento è pronto a fare la sua parte. “Abbiamo

realizzato, per esempio, una produzione di Sali di fosfato, calcio, magnesio e altri preparati oggi disponibili sul portale dell'Istituto", ha spiegato. "Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente: si accorcia la distanza tra speranza e scoperta".

Più consapevolezza, meno solitudine

A chiudere è stata Nicoletta Schio, Presidente di AIFOSF, associazione che segue pazienti affetti da ipofosfatemia legata all'X e osteomalacia oncogenica. "Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita", ha affermato.

Anche quando la diagnosi arriva, però, restano barriere: criteri rigidi di accesso alle terapie, interruzioni nella presa in carico, mancanza di continuità. "È fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità", ha sottolineato.

"Il nostro obiettivo come associazione è diffondere conoscenza e favorire la collaborazione tra ricerca, società scientifiche e istituzioni. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona", ha concluso.

Lettori 3.800.000

30-10-2025



Malattie rare delle ossa: emergenza sottodiagnosi. Cosa chiedono i pazienti

Colpiscono buona parte del milione di persone che, in Italia, soffre di una malattia rara, eppure sono fortemente sottodiagnosticate a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Video per Frontiere con Maria Luisa Brandi, Presidente FIRMO Nicoletta Schio, Presidente AIFOSF

[Link al video](#)

Lettori 3.800.000

30-10-2025



Malattie rare delle ossa: emergenza sottodiagnosi. Cosa chiedono i pazienti

Colpiscono buona parte del milione di persone che, in Italia, soffre di una malattia rara, eppure sono fortemente sottodiagnosticate a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Video per Frontiere con Maria Luisa Brandi, Presidente FIRMO Nicoletta Schio, Presidente AIFOSF

[Link al video](#)

Lettori 1.074.334

30-10-2025



Malattie rare delle ossa: emergenza sottodiagnosi. Cosa chiedono i pazienti

Colpiscono buona parte del milione di persone che, in Italia, soffre di una malattia rara, eppure sono fortemente sottodiagnosticate a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Video per Frontiere con Maria Luisa Brandi, Presidente FIRM, Nicoletta Schio, Presidente AIFOSF.

[Link al video](#)

Lettori 1.074.334

30-10-2025



Malattie rare delle ossa: emergenza sottodiagnosi. Cosa chiedono i pazienti

Colpiscono buona parte del milione di persone che, in Italia, soffre di una malattia rara, eppure sono fortemente sottodiagnosticate a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Video per Frontiere con Maria Luisa Brandi, Presidente FIRMO Nicoletta Schio, Presidente AIFOSF

[Link al video](#)

Lettori 490.000

30-10-2025



Malattie rare delle ossa: emergenza sottodiagnosi. Cosa chiedono i pazienti

Colpiscono buona parte del milione di persone che, in Italia, soffre di una malattia rara, eppure sono fortemente sottodiagnosticate a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Video per Frontiere con Maria Luisa Brandi, Presidente FIRMO, Nicoletta Schio, Presidente AIFOSF.

[Link al video](#)

Lettori 490.000

30-10-2025



Malattie rare delle ossa: emergenza sottodiagnosi. Cosa chiedono i pazienti

Colpiscono buona parte del milione di persone che, in Italia, soffre di una malattia rara, eppure sono fortemente sottodiagnosticate a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Video per Frontiere con Maria Luisa Brandi, Presidente FIRMO Nicoletta Schio, Presidente AIFOSF

[Link al video](#)

Lettori 152.000

30-10-2025



Malattie rare delle ossa: emergenza sottodiagnosi. Cosa chiedono i pazienti

Colpiscono buona parte del milione di persone che, in Italia, soffre di una malattia rara, eppure sono fortemente sottodiagnosticate a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Video per Frontiere con Maria Luisa Brandi, Presidente FIRMO Nicoletta Schio, Presidente AIFOSF

[Link al video](#)

Lettori 152.000

30-10-2025



Malattie rare delle ossa: emergenza sottodiagnosi. Cosa chiedono i pazienti

Colpiscono buona parte del milione di persone che, in Italia, soffre di una malattia rara, eppure sono fortemente sottodiagnosticate a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Video per Frontiere con Maria Luisa Brandi, Presidente FIRMO Nicoletta Schio, Presidente AIFOSF

[Link al video](#)

Lettori 83.000

30-10-2025



Malattie rare delle ossa: emergenza sottodiagnosi. Cosa chiedono i pazienti

Colpiscono buona parte del milione di persone che, in Italia, soffre di una malattia rara, eppure sono fortemente sottodiagnosticate a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Video per Frontiere con Maria Luisa Brandi, Presidente FIRMO Nicoletta Schio, Presidente AIFOSF

[Link al video](#)

Lettori 83.000

30-10-2025



Malattie rare delle ossa: emergenza sottodiagnosi. Cosa chiedono i pazienti

Colpiscono buona parte del milione di persone che, in Italia, soffre di una malattia rara, eppure sono fortemente sottodiagnosticate a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Video per Frontiere con Maria Luisa Brandi, Presidente FIRMO Nicoletta Schio, Presidente AIFOSF

[Link al video](#)



Salute

Edizione online

<https://www.salute.eu>

Lettori 10.036

30-10-2025



Malattie rare delle ossa: emergenza sottodiagnosi. Cosa chiedono i pazienti

Colpiscono buona parte del milione di persone che, in Italia, soffre di una malattia rara, eppure sono fortemente sottodiagnosticate a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Video per Frontiere con Maria Luisa Brandi, Presidente FIRMO Nicoletta Schio, Presidente AIFOSF

[Link al video](#)



Salute

Edizione online

<https://www.salute.eu>

Lettori 10.036

30-10-2025



Malattie rare delle ossa: emergenza sottodiagnosi. Cosa chiedono i pazienti

Colpiscono buona parte del milione di persone che, in Italia, soffre di una malattia rara, eppure sono fortemente sottodiagnosticate a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Video per Frontiere con Maria Luisa Brandi, Presidente FIRMO Nicoletta Schio, Presidente AIFOSF

[Link al video](#)

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico

sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare

nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 35.898**29/10/2025**

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il

carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatemia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo

tempo senza una diagnosi - evidenza Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 35.000

29-10-2025

“Malattie rare delle ossa, troppe patologie ancora sottodiagnosticate”: esperti a confronto

Oltre 500 patologie, spesso sottodiagnosticate negli adulti, compromettono la qualità di vita di chi ne soffre



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che, in Italia, soffre di un rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate – soprattutto nell’adulto – a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l’età più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Una situazione che causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. L’appello delle associazioni pazienti per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni arriva oggi, in un convegno a Roma organizzato in occasione della Giornata Internazionale delle Malattie Rare delle Ossa.

All’evento – realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma – hanno partecipato AISFOS (Associazione Italiana dei pazienti con Disordini Rari del Metabolismo del Fosfato), API (Associazione Pazienti Ipofosfatasia), APPI (Associazione per Pazienti Affetti da Ipoparatiroidismo), Associazione Osteogenesi Imperfetta, Acondroplasia Insieme per Crescere, AISAC (Associazione per l’Informazione e lo Studio dell’Acondroplasia).

Le dichiarazioni

“Le malattie rare dell’osso rappresentano una sfida silenziosa ma di grande rilevanza sanitaria e sociale – dichiara la Senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo Parlamentare Fragilità Ossea –. Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall’infanzia, compromettendone la mobilità, l’autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. È fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. È per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da Fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col Ministero della Salute che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l’accesso alla MOC, l’esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa”.

“La prevenzione primaria e secondaria rappresenta, oggi, lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa – sottolinea Maria Luisa Brandi, Presidente FIRMO, Fondazione Italiana Ricerca sulle Malattie dell’Osso –. Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcool e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l’accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall’esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all’avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l’ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice: spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili”.

“Le malattie rare delle ossa sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita – commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare, unità produttiva dell’Agenzia Industrie Difesa –. La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L’innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis

terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la FIRMO, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione Sali di fosfato, Sali di calcio, Lattosio GNE e Sali di Magnesio, disponibile sul portale dell'Istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere”.

“Come AIFOSF ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi – conclude Nicoletta Schio, Presidente AIFOSF, Associazione Italiana dei pazienti con Disordini Rari del Metabolismo del Fosfato –. Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. È infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona”.

Lettori 88.497

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute -

annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità.

I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 374.690

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il

carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 1.439

29/10/2025

Malattie rare delle ossa, “emergenza sottodiagnosi”: la chiave è la prevenzione

Al convegno di Roma esperti e associazioni chiedono più prevenzione e diagnosi precoce per le malattie rare delle ossa, spesso sottodiagnosticate.



Oltre 500 patologie, un milione di persone coinvolte in Italia e una criticità comune: la **sottodiagnosi**.

Le **malattie rare delle ossa** restano spesso invisibili, soprattutto negli adulti, perché i sintomi possono confondersi con quelli di altre condizioni. La diagnosi arriva dopo anni, compromettendo la qualità di vita dei pazienti e rendendo più complessa la gestione terapeutica.

L'allarme è stato rilanciato oggi a Roma, nel convegno organizzato in occasione della **Giornata Internazionale delle Malattie Rare delle Ossa**, con il contributo di **Ascendis Pharma**, **Alexion Italia**, **Kyowa Kirin** e **Mereo Bio Pharma**. Presenti numerose associazioni di pazienti, tra cui **AISFOS**, **API**, **APPI**, **AISAC** e **Acondroplasia Insieme per Crescere**, impegnate nel promuovere consapevolezza e prevenzione.

“Serve una rete nazionale più forte”

“La fragilità ossea è una sfida silenziosa ma di grande impatto sociale”, ha dichiarato la **senatrice Ylenia Zambito**, coordinatrice dell'**Intergruppo Parlamentare Fragilità Ossea**.

“Fratture da fragilità e disabilità si possono prevenire con **diagnosi precoce, alimentazione corretta, riabilitazione e programmi di prevenzione delle cadute**. È indispensabile

rafforzare la rete nazionale per le malattie rare e garantire un accesso equo ai centri di riferimento.”

Zambito ha annunciato l’impegno dell’Intergruppo per un **convegno con il Ministero della Salute**, dedicato a ridurre i tempi d’attesa per la **MOC**, esame fondamentale per la valutazione della salute ossea.

Prevenzione e ricerca: la strada da seguire

“La prevenzione primaria e secondaria è lo strumento più efficace”, ha sottolineato **Maria Luisa Brandi**, presidente della **Fondazione FIRMO**.

“Oltre a stili di vita sani, servono controlli regolari e diagnosi tempestive. Spesso i pazienti attendono fino a **15 anni** per ricevere la diagnosi corretta, perdendo l’opportunità di accedere a terapie mirate.”

Brandi ha ricordato che l’Italia è stata il **primo Paese al mondo** a offrire gratuitamente il test per l’**ipofosfatasia**, ma molti medici non dispongono ancora delle competenze o degli strumenti diagnostici necessari.

Innovazione e collaborazione

Il **Comandante Arcangelo Moro** dello **Stabilimento Chimico Farmaceutico Militare** ha evidenziato il ruolo della ricerca: “Ogni progresso scientifico può cambiare una vita. Collaboriamo con FIRMO e mettiamo la nostra esperienza al servizio dei pazienti, producendo sali di fosfato e calcio e sperimentando nuove biotecnologie. Quando mondo militare e istituzioni civili lavorano insieme, si accorciano le distanze tra speranza e cura.”

L’appello delle associazioni

“La diagnosi precoce è la chiave per migliorare la qualità di vita dei pazienti”, ha concluso **Nicoletta Schio**, presidente di **AIFOSF**.

“Le terapie devono essere accessibili e garantite nel tempo, con percorsi multidisciplinari e continuità assistenziale. È necessario un mondo del lavoro più inclusivo, che riconosca la **disabilità invisibile** e valorizzi le competenze delle persone affette da malattie rare.”

Lettori 213.856

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire

nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai

trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 97.426

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il

carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatemia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo

tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 97.141

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire

nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 23.404

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in

collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso

restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 81.000

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica,

una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero

bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 79.000

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere

prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra

speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 64.579

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul

tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 41.731

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere

prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra

speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 26.000

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica,

una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero

bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 24.110

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul

tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 24.422

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle

cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero

bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 24.070

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica,

una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero

bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 21.980

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica,

una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero

bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 19.522

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 15.638

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Fimr, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver.

Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).



<https://www.cagliarilivemagazine.it>

Lettori 15.625

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e

attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 13.447

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firno, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver.

Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 12.000

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 11.388

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 10.832

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Fimr, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver.

Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 10.064

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 8.687**29-10-2025**

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 8.366

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Fimr, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico,

rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 3.331

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 5.842

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 5.368

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico

integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le

terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 4.340

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 3.562

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 2.843

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 1.100

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 841

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Fimr, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico,

rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Fim, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 2.200

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e

attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Fimo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 62.672

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e

promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere

maggior conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche,

fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 9.260

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 4.526

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 16.556

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul

tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 233.256

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta

vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 2.347

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche

o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 2.885

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Fimr, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni

dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 5.200

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Fim, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo

a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 3.701

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 6.415

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare ossee, esperti: “Necessario investire in prevenzione e diagnosi”

Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa: appello per politiche di diagnosi e trattamento uniformi, prevenzione e collaborazione tra clinici, pazienti e istituzioni.



Nella giornata internazionale dedicata alle **malattie rare** delle **ossa**, si è sollevato un appello per l'adozione di **politiche strutturate** che garantiscano una **presa in carico uniforme** per i **pazienti**. Le **malattie rare** che interessano il **sistema osseo** sono oltre 500 e colpiscono una parte significativa delle circa un milione di persone che in **Italia** convivono con una **malattia rara**. Tuttavia, la loro **diagnosi** è spesso tardiva, specialmente negli **adulti**, poiché i **sintomi** possono facilmente essere confusi con altre **condizioni**. Nei **bambini**, i **segni clinici** tendono ad essere più evidenti e gravi, mentre negli **adulti** si manifestano in modo più subdolo, complicando ulteriormente il percorso verso una **diagnosi corretta** e un **trattamento adeguato**.

Intervento sinergico tra clinici, pazienti e istituzioni

Durante il **convegno** tenutosi oggi, 28 febbraio 2025, a **Roma**, è emersa l'urgenza di un **intervento sinergico** tra **clinici**, **pazienti** e **istituzioni**. Questo incontro ha messo in luce come la mancanza di **diagnosi tempestive** possa portare a un aggravamento dei **sintomi** e a **disabilità progressiva**, influenzando negativamente la **qualità della vita** dei **pazienti**. La **senatrice Ylenia Zambito**, coordinatrice dell'**Intergruppo parlamentare Fragilità ossea**, ha sottolineato l'importanza di affrontare questa **sfida**, evidenziando che le **fratture da fragilità**, che possono avvenire anche senza **traumi significativi**, rappresentano una delle manifestazioni più gravi di queste **malattie**.

Le necessità di prevenzione e diagnosi precoce

La **senatrice Zambito** ha ribadito che la **fragilità ossea** può essere prevenuta e gestita in modo efficace attraverso **diagnosi precoci**, **sorveglianza clinica**, corretta **alimentazione**, **supporto riabilitativo** e programmi di **prevenzione delle cadute**. Investire in queste misure non solo allevia la **sofferenza** dei **pazienti**, ma riduce anche il **carico** sul **sistema sanitario**. È fondamentale potenziare la **Rete nazionale per le malattie rare**, garantendo accesso equo ai **centri di riferimento** e promuovendo una **collaborazione multidisciplinare** tra **medici**, **ricercatori** e **associazioni di pazienti**. La **senatrice** ha annunciato che l'**Intergruppo Fratture da fragilità** prevede di organizzare un ulteriore **convegno** in collaborazione con il **Ministero della Salute** per affrontare le lunghe attese per l'accesso alla **MOC**, l'esame per valutare la **salute delle ossa**.

Il valore della prevenzione primaria e secondaria

Maria Luisa Brandi, presidente della **Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso (Firmo)**, ha evidenziato come la **prevenzione primaria e secondaria** sia attualmente lo strumento più efficace nella lotta contro le **malattie rare delle ossa**. Ha sottolineato che **stili di vita corretti**, un adeguato apporto di **calcio** e **vitamina D**, l'abbandono di **fumo** e **alcol** e l'**attività fisica regolare** sono fondamentali. Tuttavia, quando queste misure non sono sufficienti, i **controlli regolari** da **specialisti** diventano cruciali. La **diagnosi precoce** è essenziale per limitare le **conseguenze** a lungo termine, come **deformità scheletriche** e **complicanze associate**.

Il ruolo della ricerca e della collaborazione

Il **Comandante Arcangelo Moro** dello **Stabilimento Chimico farmaceutico militare** ha sottolineato l'importanza della **ricerca scientifica** nel campo delle **malattie rare delle ossa**. Ha affermato che ogni **progresso**, anche minimo, può avere un impatto significativo sulla vita dei **pazienti**. Lo **Stabilimento**, in collaborazione con la **Fondazione Firmo**, sta lavorando per trasformare idee in **trattamenti concreti**, sviluppando nuovi **farmaci** e **terapie innovative**. La **sinergia** tra il **settore militare** e le **istituzioni civili** è vista come un'opportunità per accelerare il **processo di scoperta** e rendere le **terapie** più accessibili.

Il supporto delle associazioni e dei gruppi di ricerca

Nicoletta Schio, presidente dell'**Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato (Aifosf)**, ha messo in evidenza come il **ritardo diagnostico** sia uno dei principali problemi per chi soffre di **patologie rare** come l'**ipofosfatemia legata all'X**. Riconoscere precocemente queste **malattie** è fondamentale per garantire **trattamenti tempestivi** e una migliore **qualità della vita**. Ha anche sottolineato la necessità di un **approccio multidisciplinare** che accompagni i **pazienti** lungo tutto il **percorso di cura**, per garantire continuità nelle **terapie**.

L'evento, che ha visto la partecipazione di varie **associazioni** e **gruppi di ricerca**, ha avuto il supporto di **Ascendis Pharma**, **Alexion Italia**, **Kyowa Kirin** e **Mereo Bio Pharma**, evidenziando l'importanza di unire le forze per migliorare la vita di chi affronta le **sfide delle malattie rare delle ossa**.

Lettori 512

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 118.000

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 12.000

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Fimr, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico,

rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 1.554**29-10-2025**

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 6.326

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in

collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 2.851

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 8.175

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver.

Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 32.992

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 23.383

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).



Lettori 8.733

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firno, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e

attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 14.200

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 34.301

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 40.716

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 3.476

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico,

rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 8.651

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 7.026

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firno, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e

a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 1.000

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 2.809

29/10/2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 43.271

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Fimr, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici

non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 1.257

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma

anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 22.002

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 24.154

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 69.122

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 388.205**29-10-2025**

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Fimr, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver.

Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 11.300

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 34.480**29-10-2025**

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo

termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).



Lettori 8.865

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 99.468**29-10-2025**

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare

la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firno, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firno, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatemia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 1.000

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Fimr, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e

attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 436

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 636

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche

o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 120.042

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 19.807

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa esperti | Investire in prevenzione e diagnosi

(Adnkronos) – Le **malattie rare** delle **ossa** sono più di **500** e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate – soprattutto nell’adulto – a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più .

 [Leggi su Ildifforme.it](#)

Lettori 5.722

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 25.477

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 1.000

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 6.326

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firno, Fondazione italiana ricerca sulle

malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 1.020

30-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 28.000

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

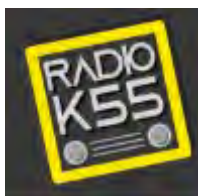
"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo

termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firma, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfatemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).



<https://www.radiok55.it>

Lettori 2.820

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in

collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 1.000

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

Lettori 13.246

29-10-2025

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento. Questa situazione causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. In questo contesto si inserisce l'appello per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni, lanciato in occasione della Giornata internazionale delle malattie rare delle ossa, nel corso di un convegno organizzato oggi a Roma.

"Le malattie rare dell'osso rappresentano una sfida silenziosa, ma di grande rilevanza sanitaria e sociale - afferma la senatrice Ylenia Zambito, coordinatrice Intergruppo parlamentare Fragilità ossea - Colpiscono migliaia di persone nel nostro Paese, spesso fin dall'infanzia, compromettendone la mobilità, l'autonomia e la qualità della vita. Tra le manifestazioni più gravi vi sono le fratture da fragilità, che possono verificarsi anche in assenza di traumi significativi e che comportano dolore e isolamento sociale, soprattutto nei pazienti più vulnerabili. E' fondamentale ricordare che la fragilità ossea può essere prevenuta e gestita efficacemente attraverso la diagnosi precoce, la sorveglianza clinica, una corretta alimentazione, il supporto riabilitativo e programmi di prevenzione delle cadute. Investire nella prevenzione significa non solo ridurre la sofferenza dei pazienti, ma anche alleggerire il carico sul sistema sanitario e sociale. Per questo è necessario rafforzare la Rete nazionale per le malattie rare, garantendo un accesso equo ai centri di riferimento e promuovendo la collaborazione multidisciplinare tra medici, ricercatori e associazioni dei pazienti. Servono inoltre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. E' per questa ragione che, come Intergruppo Fratture da fragilità, ci stiamo concentrando sul tema della prevenzione e abbiamo in programma di organizzare presto un convegno in collaborazione col ministero della Salute - annuncia - che porti nuove idee per superare le

lunghissime liste di attesa per l'accesso alla Moc, l'esame di cui ci si avvale per valutare lo stato di salute delle ossa".

"La prevenzione primaria e secondaria rappresenta oggi lo strumento più efficace contro le malattie rare delle ossa - sottolinea Maria Luisa Brandi, presidente Firmo, Fondazione italiana ricerca sulle malattie dell'osso - Dove corretti stili di vita, apporto di calcio e vitamina D, rinuncia a fumo e alcol e attività fisica regolare non bastano, allora sono i controlli regolari dai giusti specialisti la carta vincente. La diagnosi precoce, infatti, permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie, come deformità scheletriche, fragilità ossea aumentata, dolore cronico, rallentamento o arresto della crescita e complicanze associate ad anomalie cardiache, neurologiche o gastrointestinali. Inoltre, il ritardo diagnostico impedisce l'accesso tempestivo a terapie specifiche e a un supporto adeguato, peggiorando il carico fisico, psicologico e sociale su pazienti e caregiver. Purtroppo, però, quando la malattia viene riconosciuta sono spesso già trascorsi 10 o 15 anni dall'esordio dei sintomi. In Italia abbiamo strutture all'avanguardia nella gestione di queste patologie: siamo stati i primi al mondo a rendere disponibile gratuitamente il test diagnostico per l'ipofosfatasia, una condizione caratterizzata da bassi livelli di fosforo nel sangue. Riconoscere queste condizioni non è semplice. Spesso i medici non dispongono delle conoscenze specifiche necessarie, e solo pochi centri hanno accesso diretto a indagini diagnostiche avanzate. Questi esami, infatti, vengono eseguiti in laboratori altamente specializzati, che vanno oltre le analisi di base normalmente disponibili".

Le malattie rare delle ossa "sono patologie che possono beneficiare in modo incredibile della ricerca scientifica, perché ogni passo avanti, seppur piccolo, può davvero cambiare una vita - commenta il Comandante Arcangelo Moro dello Stabilimento Chimico farmaceutico militare, unità produttiva dell'Agenzia industrie difesa - La nostra è una realtà che da sempre mette la propria competenza al servizio del Paese, e che oggi guarda a questa sfida con particolare attenzione. L'innovazione scientifica sta aprendo strade che fino a poco tempo fa sembravano impossibili, offrendo farmaci mirati, integratori con studi clinici a supporto, cannabis terapeutica, biotecnologie e nuove terapie. Lo Stabilimento, anche grazie alla collaborazione con la Firmo, implementa la sua capacità di trasformare un'idea in cura concreta, ed è pronto a fare la differenza lavorando accanto a ricercatori e clinici. Abbiamo recentemente realizzato, per esempio, una produzione sali di fosfato, sali di calcio, lattosio Gne e sali di magnesio, disponibile sul portale dell'istituto. Quando mondo militare e istituzioni civili collaborano accade qualcosa di potente, si accorcia la distanza tra speranza e scoperta, e si facilita e velocizza l'arrivo delle terapie a chi ne ha davvero bisogno. Il nostro impegno è non lasciare nessuno indietro e costruire, insieme, un futuro dove anche le malattie più rare possano trovare risposte vere".

"Come Aifosf ci occupiamo da anni di supportare i pazienti affetti da patologie rare dell'osso come l'ipofosfemia legata all'X e l'osteomalacia oncogenica, che spesso restano per lungo tempo senza una diagnosi - evidenzia Nicoletta Schio, presidente Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato - Il ritardo diagnostico è uno dei problemi più critici: riconoscere precocemente queste malattie significherebbe offrire cure più tempestive e una migliore qualità della vita. Anche quando la diagnosi arriva, l'accesso ai trattamenti può essere ostacolato da limiti legati all'età o a criteri troppo rigidi di eleggibilità. I pazienti avrebbero bisogno di una presa in carico più completa, multidisciplinare, che li accompagni lungo tutto il percorso di cura, senza interruzioni. E' infatti fondamentale che le terapie disponibili siano garantite nel tempo, perché queste patologie sono croniche e richiedono continuità. Per questo i nostri obiettivi, come associazione, sono diffondere maggiore conoscenza e favorire la collaborazione tra gruppi di ricerca, società scientifiche e istituzioni. Serve un impegno congiunto per promuovere consapevolezza e diritti. Il nostro appello è per un mondo del lavoro più inclusivo e consapevole della disabilità invisibile: il rispetto delle fragilità deve poter convivere con la valorizzazione delle competenze e della persona".

All'evento - realizzato con il contributo non condizionante di Ascendis Pharma, Alexion Italia, Kyowa Kirin e Mereo Bio Pharma - hanno partecipato: Aifosf; Api (Associazione pazienti ipofosfatasia); Appi (Associazione per pazienti affetti da ipoparatiroidismo); Associazione osteogenesi imperfetta; Acondroplasia insieme per crescere; Aisac (Associazione per l'informazione e lo studio dell'acondroplasia).

facebook

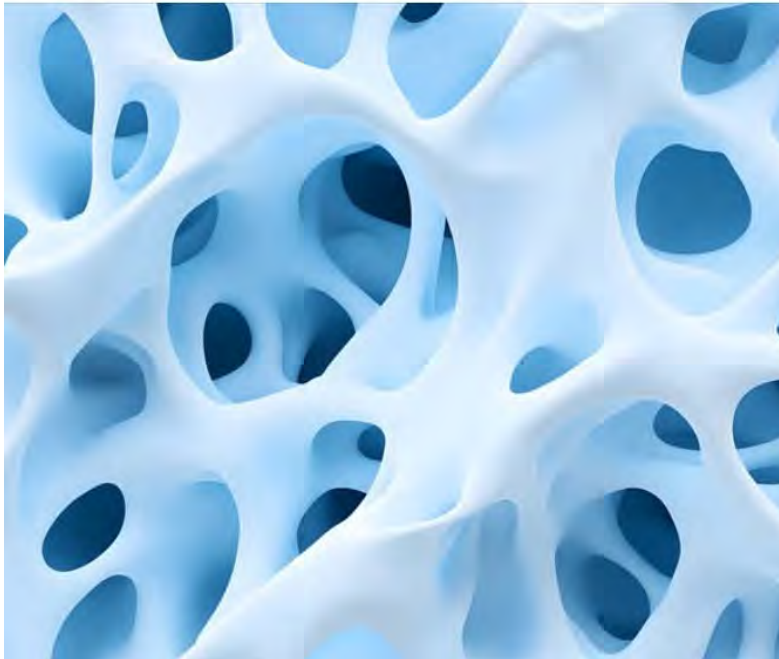


Medinews

4 h · 🌐

...

Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che, in Italia, soffre di un rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate. Una situazione che causa ripercussioni come il peggioramento dei sintomi, disabilità progressive e un impatto fortemente negativo sulla qualità di vita, che ne risulta compromessa. L'appello delle associazioni pazienti per un intervento congiunto tra clinici, pazienti e istituzioni arriva oggi, in un convegno a Roma organizzato in occasione della Giornata Internazionale delle Malattie Rare delle Ossa....
Altro...



Il Ritratto della Salute

4 h · 🌐

...

Si tiene oggi a Roma un convegno in occasione della Giornata Internazionale delle Malattie Rare delle Ossa.
L'appello delle associazioni pazienti è di introdurre politiche strutturate per la diagnosi precoce e la presa in carico integrata, con percorsi assistenziali uniformi su tutto il territorio. ... **Altro...**





Montagne&Paesi · [Segui](#)

1 min ·

...

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"



MONTAGNEPAESI.COM

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi" - Montagne & Paesi

(Adnkronos) - Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure

i



S&H Magazine · [Segui](#)

3 min ·

...

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi"... **Altro...**



Non Solo Calcio · [Segui](#)

8 min ·

...

(Adnkronos) - Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a causa dei sintomi spesso riconducibili ad altre patologie. Se nel bambino, infatti, i segni sono spesso molto gravi, più la persona avanza con l'età e più le avvisaglie si mostrano meno evidenti, con conseguente difficoltà di individuazione del corretto specialista e anni di attesa per ottenere la corretta diagnosi e avviare il trattamento..... **Altro...**



NONSOLOCALCIO.NEWS

Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi" - Nonsolocalcio

(Adnkronos) - Le malattie rare delle ossa sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente sottodiagnosticate - soprattutto nell'adulto - a...

i

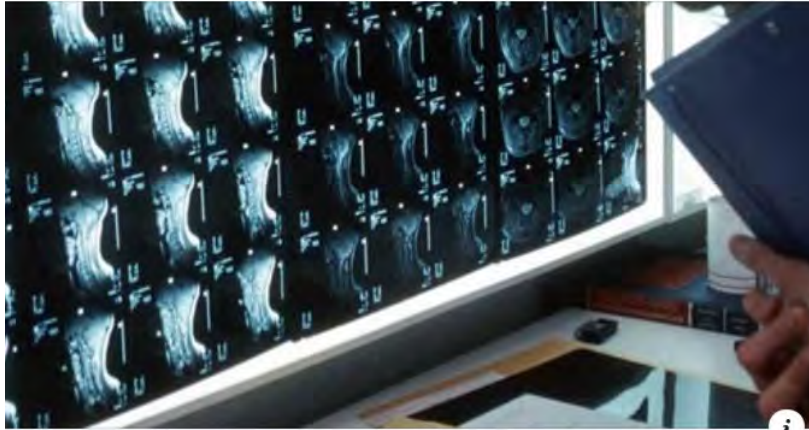


Salutextutti · Segui

16 min ·



@follower Oltre 500 malattie rare ossee, esperti: "Necessario investire in prevenzione e diagnosi"... Altro...



SALUTEXTUTTI.IT

Oltre 500 malattie rare ossee, esperti: "Necessario investire in prevenzione e diagnosi" - Salutextutti.it



SocialMedical · Segui

4 h ·



Le malattie rare delle ossa sono oltre 500 e in Italia colpiscono migliaia di persone, spesso senza una diagnosi tempestiva.

Esperti, associazioni e istituzioni si sono riuniti a Roma per ribadire un messaggio chiaro: prevenzione e diagnosi precoce sono la chiave per migliorare la qualità di vita dei pazienti e ridurre le disabilità.... Altro...



SOCIALMEDICAL.IT

Malattie rare delle ossa, "emergenza sottodiagnosi": la chiave è la prevenzione

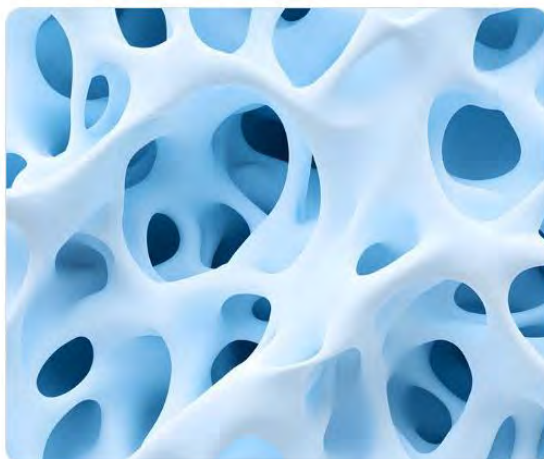


Medinews @Medinews_ · 4h



Malattie rare delle ossa, emergenza sottodiagnosi. "Necessario investire in prevenzione e individuazione precoce".

L'articolo: medinews.it/comunicati/mal...



Ritrattodellasalute @ritrattosalute · 4h



Malattie rare delle ossa, c'è emergenza sottodiagnosi. Fondazione Italiana Ricerca sulle Malattie dell'Osso: "La diagnosi precoce permette di controllare o ridurre le conseguenze a lungo termine di queste patologie."

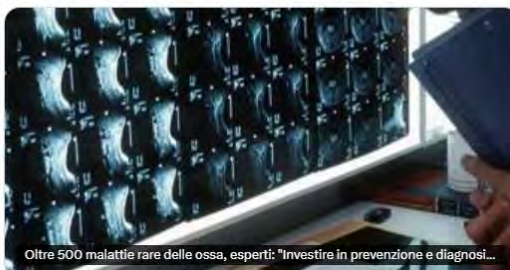
L'articolo: medinews.it/comunicati/mal...



Montagne & Paesi @montagne_paesì · 18m



Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi" - (Adnkronos) - Le **malattie rare delle ossa** sono più di 500 e colpiscono buona parte del milione di persone che in Italia soffre di una rare disease, eppure sono fortemente



Oltre 500 malattie rare delle ossa, esperti: "Investire in prevenzione e diagnosi..."