



6 maggio 2023

Giornata Mondiale della Osteogenesi Imperfetta

Ossa fragili? Potrebbe trattarsi di Osteogenesi imperfetta. Gli ortopedici di SIOT: “Una malattia genetica rara conosciuta anche come sindrome delle ossa di vetro”

- Prof. **Paolo Tranquilli Leali, Past President SIOT, Società Italiana di Ortopedia e Traumatologia**: *“Il trattamento chirurgico si rende necessario per la correzione delle deformità scheletriche e della colonna”*
- *“Fondamentale la diagnosi precoce, con un approccio multidisciplinare e un coinvolgimento totale del paziente”* – **Antonella Celano, Presidente dell’Associazione Nazionale Persone con Malattie Reumatologiche Rare, APMARR**
- **Leonardo Panzeri, Presidente dell’Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta, As.It.O.I.**: *“Il Wishbone Day nasce nel 2008 per diffondere la conoscenza sull’Osteogenesi Imperfetta (O.I.), una malattia genetica dell’apparato scheletrico che causa fratture e disabilità motorie gravi*

Roma, 4 maggio 2023 – Aumento della fragilità scheletrica, diminuzione della massa ossea e predisposizione alle fratture di diversa gravità. Questi i principali sintomi dell’**Osteogenesi imperfetta (OI)**, malattia genetica rara conosciuta anche come “sindrome delle ossa di vetro o cristallo” a cui è dedicata la **Giornata Mondiale – Wishbone Day - il prossimo 6 maggio**. *Wishbone*, conosciuto nelle culture anglosassoni come “l’osso della fortuna” è il simbolo dell’Osteogenesi imperfetta e l’idea è nata in Australia nel 2008 grazie a un giovane che per primo, inventando una mascotte, *Wishy*, ha sensibilizzato numerose persone in tutto il mondo su questa patologia.

L’Osteogenesi imperfetta, in realtà, comprende un gruppo molto eterogeneo di disordini ereditari principalmente del tessuto connettivo con una **prevalenza stimata tra 1/10.000 e 1/20.000** in tutto il mondo, colpisce indistintamente maschi e femmine e l’esordio dipende dalla gravità della malattia (Dati Orphanet). A livello clinico, sono state identificate **cinque forme di OI**. Il segno clinico più rilevante in tutti i tipi di OI è la **fragilità scheletrica** che si manifesta con fratture multiple e/o deformità ossee. In **Italia**, si stimano oltre un migliaio di casi, con un’incidenza elevata in Sardegna dove si registrano, in generale, oltre 11 mila casi di soggetti affetti da malattia rara¹.

“L’osteogenesi imperfetta - sottolinea il Prof. Paolo Tranquilli Leali, Past President SIOT, Presidente della Fondazione SIOT-Delitala e Professore Ordinario di Malattie dell’Apparato Locomotore dell’Università di

¹ Dati stimati dal Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare (CCMR) della clinica pediatrica dell’Ospedale Microcitemico di Cagliari



Sassari - *deve essere sospettata in caso di fratture ricorrenti traumatiche nella stessa sede, di fratture non traumatiche o causate da traumi lievi. La radiografia è utile per evidenziare alcuni elementi caratteristici che possono indirizzare il sospetto diagnostico. La mineralometria ossea computerizzata (MOC-DEXA), inoltre, permette di valutare la densità ossea e si esegue dai tre anni in poi a cadenza annuale. Il trattamento dell'osteogenesi imperfetta deve avere certamente un approccio multidisciplinare quindi medico, ortopedico, fisioterapico e riabilitativo. Il trattamento chirurgico si rende necessario per la correzione delle deformità scheletriche e della colonna, e in ottica di prevenzione di ulteriori fratture ma come sempre nelle malattie croniche e, soprattutto, in quelle rare, è necessario mantenere sempre un alto livello di ascolto e vicinanza nei confronti del malato e dei suoi familiari".*

Nelle forme gravi di Osteogenesi imperfetta la **terapia standard** prevede l'utilizzo dei **bifosfonati** per contrastare la perdita di densità minerale ossea e ridurre il dolore osseo e il rischio di frattura, e dell'**ormone della crescita (GH)**. Molto importante è la **prevenzione del deficit di vitamina D e calcio** nel paziente. La **fisioterapia precoce**, inoltre, è fondamentale per migliorare l'autonomia del paziente attraverso la valutazione dei deficit motori e la riduzione del rischio di cadute.

"Crediamo che per tutte le patologie e ancor più per quelle rare, la multidisciplinarietà e l'empowerment del paziente rappresenti uno strumento fondamentale per la gestione ottimale ed efficiente della terapia" – afferma Antonella Celano, Presidente APMARR. "Per questo motivo, il percorso di cura deve andare verso il paziente che va ascoltato e coinvolto, insieme al caregiver". "La nostra Associazione si impegna quotidianamente – continua Celano - per ottenere maggiori investimenti in termini di diagnosi precoce e terapie, abbattimento delle liste d'attesa, miglioramento nella qualità della vita dei pazienti e limitazione dei danni personali ed economici derivanti da gravi disabilità, che pesano non solo sul singolo, ma su tutta la società, facendoci portavoce delle persone affette da patologie reumatologiche e rare con le Istituzioni".

"Supposizioni e superstizioni su cosa sia o non sia l'Osteogenesi imperfetta creano spesso più ostacoli e difficoltà della patologia stessa – dichiara Leonardo Panzeri, Presidente dell'Associazione Italiana Osteogenesi Imperfetta, As.It.O.I – per questo motivo As.It.O.I. da quasi quarant'anni supporta la ricerca scientifica e la presa in carico fornendo anche e non solo informazioni a vari livelli. E' necessario che venga fornita la corretta dignità di vita ad ognuno. Grazie ai progressi della ricerca e a una presa in carico dei pazienti sempre più efficace, l'aspettativa di vita per i soggetti affetti da Osteogenesi imperfetta è di gran lunga aumentata rispetto al passato".

In tutto il mondo il **prossimo 6 maggio** le persone affette da Osteogenesi imperfetta, insieme alle loro famiglie e amici, indosseranno qualcosa di **giallo** per affermare che l'esistenza di una patologia non impedisce di vivere con gioia e ottimismo, come ricorda la storia straordinaria di Michel Petrucciani, pianista jazz di fama mondiale affetto dalla "Sindrome delle ossa di cristallo", che tuttavia non gli ha impedito di diventare una star.

Ufficio stampa

GAS Communication

Francesca Rossini – Manuela Indraccolo

Cell. 347 8663183

m.indraccolo@aimcommunication.eu