

GAS
communication

NOW PART OF
AIM COMMUNICATION

Rassegna Stampa



INDICE

SIOT WEB

05/05/2023 clicmedicina.it	4
Giornata dell'Osteogenesi Impeprfetta, sindrome "delle ossa di vetro" o "di cristallo"	
04/05/2023 sanitainformazione.it 18:05	6
Giornata mondiale della osteogenesi Imperfetta. Ossa fragili? Può essere sindrome "ossa di vetro"	
04/05/2023 imgpress.it 16:05	8
6 maggio 2023, Giornata Mondiale della Osteogenesi Imperfetta	
04/05/2023 dottnet.it 12:05	10
Sei maggio, Giornata Mondiale della Osteogenesi Imperfetta	
04/05/2023 medicalexcellencetv.it 00:05	12
Ossa fragili? Potrebbe trattarsi di Osteogenesi imperfetta	
04/05/2023 www.senzaeta.it	14
Ossa fragili? Potrebbe trattarsi di Osteogenesi imperfetta	

SIOT WEB

6 articoli

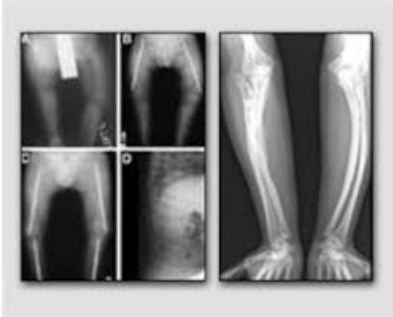
Giornata dell'Osteogenesi Impeprfetta, sindrome "delle ossa di vetro" o "di cristallo"

Aumento della fragilità scheletrica, diminuzione della massa ossea e predisposizione alle fratture di diversa gravità. Questi i principali sintomi dell'osteogenesi imperfetta, malattia genetica rara conosciuta anche come sindrome "delle ossa di vetro o cristallo" a cui è dedicata la Giornata Mondiale, Wishbone Day, che ricorre il 6 maggio 2023. Wishbone, conosciuto nelle culture anglosassoni come "l'osso della fortuna", è il simbolo dell'osteogenesi imperfetta, dall'idea di un giovane che nel 2008 ha inventato la mascotte Wishy che da allora contribuisce a sensibilizzare numerose persone in tutto il mondo su questa condizione. L'Osteogenesi imperfetta comprende in realtà un gruppo molto eterogeneo di disordini ereditari principalmente del tessuto connettivo con una prevalenza stimata tra 1/10-20mila a livello globale; 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 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 1 migliaio di casi, con un'incidenza elevata in Sardegna, dove si registrano in generale oltre 11mila casi di soggetti affetti da malattia rara. "L'osteogenesi imperfetta deve essere sospettata in caso di fratture ricorrenti traumatiche nella stessa sede, di fratture non traumatiche o causate da traumi lievi", dichiara il prof. **Paolo Tranquilli Leali**, past president **SIOT**, presidente Fondazione **SIOT**-Delitala e ordinario di Malattie dell'Apparato Locomotore presso l'Università di Sassari. "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 3 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 è inoltre 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 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. "Per questo motivo As.It.O.I. da quasi 40 anni supporta la ricerca scientifica e la presa in carico fornendo anche e non solo informazioni a vari livelli. È 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 2023 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".

Giornata mondiale della osteogenesi Imperfetta. Ossa fragili? Può essere sindrome "ossa di vetro"

LINK: <https://www.sanitainformazione.it/salute/giornata-mondiale-della-osteogenesi-imperfetta-ossa-fragili-potrebbe-trattarsi-della-sindrome-delle...>



Giornata mondiale della osteogenesi Imperfetta. Ossa fragili? Può essere sindrome "ossa di vetro" Il 6 maggio si celebra il tutto il mondo il Wishbone Day. Il 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. Per l'occasione 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 di Redazione 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. Che cos'è l'osteogenesi imperfetta 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 rara. Il parere dell'esperto «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 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». I trattamenti 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». Il 6 maggio indossa qualcosa di giallo «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. Iscriviti alla Newsletter di Sanità Informazione per rimanere sempre aggiornato

6 maggio 2023, Giornata Mondiale della Osteogenesi Imperfetta

LINK: <https://www.imgpress.it/attualita/6-maggio-2023-giornata-mondiale-della-osteogenesi-imperfetta/>



6 maggio 2023, Giornata Mondiale della Osteogenesi Imperfetta Maggio 4, 2023 Attualità Gli ortopedici di **SIOT**: "Una malattia genetica rara conosciuta anche come sindrome delle ossa di vetro" 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 rara[1]. "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 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. [1] Dati stimati dal Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare (CCRMR) della clinica pediatrica dell'Ospedale Microcitemico di Cagliari [1] Dati stimati dal Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare (CCRMR) della clinica pediatrica dell'Ospedale Microcitemico di Cagliari

Sei maggio, Giornata Mondiale della Osteogenesi Imperfetta

LINK: <https://www.dottnet.it/articolo/32533393/sei-maggio-giornata-mondiale-della-osteogenesi-imperfetta/>



Sei maggio, Giornata Mondiale della Osteogenesi Imperfetta **Ortopedia** | Redazione DottNet | 04/05/2023 12:45
ortodonzia osteoporosi Gli ortopedici di **SIOT**: 'Una malattia genetica rara conosciuta anche come sindrome delle ossa di vetro' 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

realità, 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 rara. "L'osteogenesi imperfetta - sottolinea il Prof. **Paolo Tranquilli Leali** (nella foto), Past President **SIOT**, Presidente della Fondazione **SIOT**-Delitala e Professore Ordinario di Malattie dell'Apparato Locomotore dell'Università di 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.

Ossa fragili? Potrebbe trattarsi di Osteogenesi imperfetta

LINK: <https://www.medicalexcellencetv.it/ossa-fragili-potrebbe-trattarsi-di-osteogenesi-imperfetta/>



Ossa fragili? Potrebbe trattarsi di Osteogenesi imperfetta 4 Maggio 2023
L'Osteogenesi imperfetta è una malattia genetica rara conosciuta anche come sindrome delle ossa di vetro. Il trattamento chirurgico si rende necessario per la correzione delle deformità scheletriche e della colonna. Fondamentale la diagnosi precoce. OSTEOGENESI IMPERFETTA: COS'È E QUALI SONO I SINTOMI? 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 rara[1]. IL TRATTAMENTO 'L'osteogenesi imperfetta - sottolinea il Prof. Paolo

Tranquilli Leali, Past President SIOT - Società Italiana di Ortopedia e Traumatologia, Presidente della Fondazione SIOT-Delitala e Professore Ordinario di Malattie dell'Apparato Locomotore dell'Università di 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, **P r e s i d e n t e** APMARR, Associazione Nazionale Persone con Malattie Reumatologiche e Rare. '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'.
GIORNATA MONDIALE DELLA OSTEOTENESI

IMPERFETTA 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. [1] Dati stimati dal Centro di Coordinamento Regionale Malattie Rare (CCMR) della clinica pediatrica dell'Ospedale Microcitemico di Cagliari

Ossa fragili? Potrebbe trattarsi di Osteogenesi imperfetta

LINK: <https://www.senzaeta.it/2023/05/04/ossa-fragili-potrebbe-trattarsi-di-osteogenesi-imperfetta/>

Da Luca Guazzati | Mag 4, 2023 | Quotidiano della Salute | 0 commenti
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 rara[1]. "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 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 t r a t t a m e n t o 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.