

GAS
communication

NOW PART OF
AIM COMMUNICATION

Rassegna Stampa



INDICE

SIOT

04/05/2023 DIRE	4
Aumento della fragilità scheletrica, diminuzione della massa ossea e predisposizione alle fratture di diversa gravità. Questi i principali sintomi dell'Osteogenesi imperfetta	

SIOT WEB

10/05/2023 orthoacademy.it	6
Osteogenesi imperfetta, in Italia un migliaio di casi ma incidenza è elevata in Sardegna	
08/05/2023 ilfont.it 09:05	7
Ossa fragili? Potrebbe trattarsi di Osteogenesi imperfetta	

SIOT

1 articolo



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 rara.

"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".

SIOT WEB

2 articoli

Osteogenesi imperfetta, in Italia un migliaio di casi ma incidenza è elevata in Sardegna

LINK: <https://www.orthoacademy.it/osteogenesi-imperfetta-italia-sardegna/>

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 del 6 maggio. 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 della patologia. Il segno clinico più rilevante in tutti i tipi di osteogenesi imperfetta 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 11mila casi di soggetti affetti da malattia rara (dati stimati dal Centro di

coordinamento regionale malattie rare della clinica pediatrica dell'Ospedale Microcitemico di Cagliari). «L'osteogenesi imperfetta deve essere sospettata in caso di fratture ricorrenti traumatiche nella stessa sede, di fratture non traumatiche o causate da traumi lievi - ricorda **Paolo Tranquilli Leali**, past president **Siot** e professore ordinario di Malattie dell'apparato locomotore dell'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 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 bisfosfonati per contrastare la perdita di densità minerale ossea e ridurre il dolore osseo e il rischio di frattura, e dell'ormone della crescita. 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.

Ossa fragili? Potrebbe trattarsi di Osteogenesi imperfetta

LINK: <https://www.ilfont.it/salute/ossa-fragili-potrebbe-trattarsi-di-osteogenesi-imperfetta-107638/>



Ossa fragili? Potrebbe trattarsi di Osteogenesi imperfetta Redazione 8 Maggio 2023 Salute 29 Visite 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'. 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). È causata da mutazioni genetiche che alterano la produzione di collagene, una proteina essenziale per la formazione delle ossa. 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. Focus sui sintomi I sintomi dell'OI mutano in base alla gravità della malattia. Nei casi più gravi, i neonati possono nascere con fratture multiple già presenti, mentre nei casi più lievi le fratture possono iniziare a manifestarsi solo durante l'infanzia o l'adolescenza. I sintomi principali includono: Fragilità ossea: le ossa sono molto fragili e possono rompersi con una facilità estrema, anche senza una lesione significativa. Deformità scheletriche: le ossa possono deformarsi e causare una curvatura della colonna vertebrale o delle gambe. Osteogenesi imperfetta: trattamento Non esiste una cura per l'OI, ma esistono diverse

terapie volte a ridurre la gravità dei sintomi e migliorare la qualità della vita delle persone affette. 'L'osteogenesi imperfetta 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', dice il professore **Paolo Tranquilli Leali**, Past President **SIOT**, Presidente della Fondazione **SIOT**-Delitala e Professore Ordinario di Malattie dell'Apparato Locomotore dell'Università di Sassari. '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 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, farmaci 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 aiutare a mantenere la forza muscolare, migliorare la mobilità e l'autonomia del paziente attraverso la valutazione dei deficit motori e la riduzione del rischio di cadute. L'importanza dell'approccio multidisciplinare Il trattamento dell'osteogenesi imperfetta deve avere un approccio multidisciplinare quindi: medico, **ortopedico**, fisioterapico e riabilitativo, che coinvolga diversi specialisti. L'obiettivo principale della cura è quello di migliorare la qualità della vita della persona affetta, riducendo il rischio di fratture e prevenendo le complicanze associate alla malattia. Inoltre, è importante fornire supporto psicologico e sociale alla persona e alla

sua famiglia, in quanto la malattia può avere un impatto significativo sulla qualità della vita e sull'autostima della persona. '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', dice Antonella Celano, Presidente APMARR. 'Per questo motivo, il percorso di cura deve andare verso il paziente che va ascoltato e coinvolto, insieme al caregiver'.

Immagine copertina di Ivan Samkov
<https://www.pexels.com/it-it/foto/mani-penna-alla-ricerca-medico-4989186/>