**COMUNICATO STAMPA

Il claim dell’evento, promosso in Italia dall’Associazione API è “*Diamoci una Mossa Insieme”*
AL VIA PER LA PRIMA VOLTA IN ITALIA LA GIORNATA MONDIALE SULL’IPOFOSFATASIA**

**I PAZIENTI: “CONTRO LA MALATTIA RARA VANNO AUMENTATE LE DIAGNOSI PRECOCI”
*Necessari anche dei percorsi multidisciplinari e una maggiore conoscenza-consapevolezza da parte dei medici. E’ una patologia congenita, metabolica e progressiva che può essere anche fatale. La prof.ssa Maria Luisa Brandi: “Presenta sintomi generici e quindi risulta difficile essere individuata soprattutto negli adulti”.***

*30 ottobre 2023* – Una migliore conoscenza della malattia da parte della classe medica. Più diagnosi attuate in tempo. Percorsi multidisciplinari, che permettano di curare tutti i problemi clinici, e un migliore accesso alle terapie disponibili. Le quattro richieste, a tutte le istituzioni medico-sanitarie del nostro Paese, sono avanzate oggi dall’API-Associazione Pazienti Ipofosfatasia in occasione della Giornata Mondiale dedicata alla patologia. L’evento internazionale ha lo scopo di sensibilizzare l’attenzione dell’opinione pubblica e del mondo della politica nei confronti di una malattia che, pur essendo definita rara, affligge molte persone. Per la prima volta viene celebrata anche in Italia con una serie di iniziative dedicata all’ipofosfatasia. E’ una malattia congenita, metabolica e progressiva che porta al depauperamento del minerale osseo e dentario. Il claim dell’evento è “***Diamoci una Mossa Insieme”*** perché solo insieme - pazienti, famiglie, medici e ricercatori - è possibile permette ad un malato di non fratturarsi più, di non gridare più di dolore, di fare una passeggiata e di essere una persona utile a se’ stessa e alla società. Sempre oggi a Roma è anche organizzata una tavola rotonda con gli esperti provenienti da vari settori e con i pazienti.

“L’ipofosfatasia è causata da mutazioni del gene che permette la sintesi della proteina fosfatasi alcalina ossea non specifica, presente nell’osso - sottolinea la prof.ssa **Maria Luisa Brandi**, Presidente FIRMO Fondazione Italiana Ricerca sulle Malattie dell’Osso -. E’ una patologia che può esprimersi già in epoca prenatale e causare anche il decesso in utero del feto. Si può manifestare anche nei primi sei mesi di vita e avere un’ereditarietà autosomica recessiva cioè entrambi i genitori sono ammalati, o portatori sani. In questo caso risulta essere mortale per il 50-90% dei pazienti. Tuttavia il decorso clinico può essere meno aggressivo ma proprio per questo risulta più difficile la diagnosi, soprattutto tra gli adulti. Tra i non più giovanissimi in media tende ad insorgere tra i 40 e i 50 anni di età. Si calcola che la metà dei pazienti va incontro a una perdita dei denti molto precoce mentre il 35% a fratture soprattutto delle ossa lunghe. Gli altri sintomi sono difficoltà motorie e di deambulazione, profonda debolezza muscolare, calcolosi renale, insonnia, ansia e depressione e disturbi respiratori. Sono tutte manifestazioni aspecifiche e che rischiano di essere scambiate per altri problemi di salute meno gravi”.

“Per individuarla è necessaria una valutazione biochimica metabolica che misura i livelli della fosfatasi ossea non specifica e dei substrati che vengono metabolizzati da questo enzima - prosegue la dott.ssa **Domenica Taruscio,** già Direttrice del Centro Nazionale Malattie Rare dell'Istituto Superiore di Sanità -. Alla valutazione metabolica si può aggiungere l’analisi della mutazione del gene ALP. Una corretta diagnosi permette una presa in carico adeguata del paziente”.

 “L**’ipofosfatasia** è fortemente invalidante e necessità di trattamenti farmacologici mirati - aggiunge la prof.ssa **Brandi** -. Se la fosfatasi alcalina non è adeguata le ossa possono diventare deboli o morbide. Si calcola che le forme gravi si verifichino in circa un caso su 100.000 nati vivi ma non conosciamo esattamente quante persone nell’insieme ne siano colpite. L’incidenza potrebbe essere molto più alta ed arrivare addirittura ad un caso ogni 5/6000 persone. Il motivo di questa incertezza, a livello epidemiologico, è da ricercare proprio nella presenza di numerose varianti che si manifestano con sintomatologie diverse e non facilmente riconoscibili”.

**“La malattia non può essere sottovalutata - aggiunge Luisa Nico**, dell’API -. Nei casi più lievi **provoca** solo anomalie dentali mentre in quelli più gravi può anche causare il decesso. **La nostra associazione** vuole offrire un aiuto concreto e un forte sostegno a pazienti e caregiver. **API**  è nata nel difficile momento che ha preceduto immediatamente l’inizio della pandemia da Covid-19. Quest’anno abbiamo voluto dar vita ad una prima iniziativa di comunicazione con l’obiettivo di aumentare la consapevolezza sulla patologia e sulle nostre condizioni di estrema sofferenza. Con la Giornata Mondiale intendiamo far comprendere come l’ipofosfatasia influisce sulle nostre vite ed è un modo per diffondere la conoscenza anche tra gli operatori sanitari, i familiari e i media”.

“Essere a fianco delle persone che convivono con una malattia rara e con i loro caregiver è l'essenza della nostra missione - afferma **Federica Sottana**, Senior Director Medical Affairs Alexion Pharma Italia, Astra Zeneca Rare Disease -. Come azienda siamo impegnati nella ricerca di terapie innovative, per sostenere il percorso di cura dei pazienti. La partnership con i medici, le associazioni pazienti e le istituzioni ci vede uniti per raggiungere insieme questo obiettivo”.

Si ringrazia Alexion, Astra Zeneca Rare Disease per il supporto non condizionante.

**Ufficio stampa**

**Intermedia**

**intermedia@intermedianews.it**

**030.226105 - 3487637832**