



SOCIETÀ ITALIANA DI GASTROENTEROLOGIA ED ENDOSCOPIA DIGESTIVA

Personalità giuridica riconosciuta dal D.P.R. n. 332 G.U. del 3.12.1983

Iscritta al Registro Persone Giuridiche di Roma n. 208/2003

C.F. 97032300580

Malattie rare gastroenterostinali ed epatologiche: allo studio diagnosi più celeri e nuovi farmaci

SIGE, la Società Italiana di Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva, è istituzione capofila nel sostegno alla ricerca e nella formazione di medici e ricercatori nel campo delle malattie digestive.

Roma, 11 marzo 2021 – Le malattie rare d’interesse gastroenterologico o epatologico rappresentano una “fetta” consistente nel più ampio ambito delle patologie rare. Ve ne sono di differenti forme ma con un elemento in comune: un impatto forte e invalidante sulla qualità della vita dei pazienti. A pochi giorni dalla Giornata Mondiale dedicata in tutto il mondo alle malattie rare la SIGE fa il punto su queste patologie.

Una malattia è definita rara quando colpisce meno di una persona su 2000 nella popolazione europea. Sfortunatamente la lista di malattie rare è molto lunga e, di conseguenza, le persone affette sono complessivamente moltissime. Si stima, infatti, che in Europa circa 36 milioni di persone sono affette da una malattia rara. “Le malattie rare d’interesse gastroenterologico o epatologico rappresentano una sfida per i pazienti, i medici e i ricercatori - spiega **Antonio Benedetti**, presidente SIGE -. Molte di queste patologie, come ad esempio le malattie autoimmuni epatiche o i disordini di motilità intestinale rari, causano sintomi cronici di gestione complessa, sono difficili da diagnosticare o hanno un esordio in età infantile. Il primo passo per aiutare i pazienti affetti da malattie rare è aumentare la consapevolezza globale di queste patologie. In questa ottica, la settimana dedicata alle malattie rare è un evento fondamentale. Rappresenta, infatti, il primo sforzo per la creazione di reti che permettano non solo di supportare i pazienti e le loro famiglie ma anche di favorire l’expertise medica e la collaborazione ai fini della ricerca di base e clinica. Le società scientifiche quali la SIGE hanno il compito fondamentale di favorire e sostenere la creazione di queste reti, mediante l’intermediazione tra pazienti, associazioni, medici e ricercatori e il supporto alle campagne di sensibilizzazione globale.

Le malattie rare in ambito gastroenterologico: acalasia esofagea, esofagite eosinofila e gastroenterite eosinofila sono le patologie diagnosticate con maggior frequenza. L’acalasia esofagea, patologia dell’esofago caratterizzata da assenza di rilasciamento dello sfintere esofageo e assenza della peristalsi fisiologica, ha un’incidenza di 1 su 100mila abitanti ogni anno, con una maggiore prevalenza tra le persone anziane e con differenze minime tra uomini e donne. Chi soffre di acalasia va incontro ad un rischio alto, ben cinque volte superiore alla media, di ammalarsi di carcinoma dell’esofago.

Sull’esofagite eosinofila si sta concentrando un’attenzione particolare da parte della comunità scientifica internazionale. I dati di incidenza fissati in una forbice che oscilla tra 1 e 20 pazienti ogni 100mila abitanti ogni anno, con una predilezione verso il sesso maschile e l’età giovane, la pongono tra le patologie “in evoluzione” e in preoccupante aumento. Un’incidenza minore, invece, con meno di 1 caso ogni 100mila abitanti, viene registrata per la gastroenterite eosinofila, che può colpire qualsiasi tratto dallo stomaco al colon.

In generale, le patologie rare di questo tipo presentano una sintomatologia simile al loro esordio. Sia l’esofagite eosinofila, sia l’acalasia esofagea sono caratterizzate da sintomi come disfagia (difficoltà al

Sede legale e Segreteria: Corso di Francia, 197 – 00191 ROMA

Tel. +39 06 36381188 – Fax +39 06 36387434

E-mail: segreteria@sigeitalia.it • Sito Web: www.sigeitalia.it



SOCIETÀ ITALIANA DI GASTROENTEROLOGIA ED ENDOSCOPIA DIGESTIVA

Personalità giuridica riconosciuta dal D.P.R. n. 332 G.U. del 3.12.1983

Iscritta al Registro Persone Giuridiche di Roma n. 208/2003

C.F. 97032300580

transito del cibo in esofago), occasionali rigurgiti o episodi di bruciore; segnali che possono essere scambiati con una malattia da reflusso gastroesofageo e che possono, quindi, ritardare l'iter diagnostico di malattia rara.

“Il ruolo del gastroenterologo è centrale nella gestione delle malattie rare - afferma **Nicola De Bortoli**, Professore Associato di Gastroenterologia dell'Università di Pisa e Membro del Comitato Scientifico SIGE -. Nel caso in cui uno specialista si trovi ad operare in un centro dove non sono disponibili tutti gli strumenti necessari per eseguire la diagnosi di malattia rara, è importante non interrompere l'iter diagnostico, ma fare riferimento ai centri dove questa metodica viene eseguita con regolarità e soprattutto dove è presente un elevato livello di *expertise*. A tale proposito - precisa il professor De Bortoli - risulta centrale il ruolo svolto dalle Società Scientifiche come SIGE che, in qualità di capofila delle società scientifiche gastroenterologiche, ha stilato e divulgato linee guida diagnostiche e terapeutiche di aiuto agli operatori presenti su tutto il territorio nazionale. Inoltre, la SIGE ha al suo interno fra Consiglio Direttivo e Comitato Scientifico la maggior parte dei ricercatori più attivi e più competenti attualmente presenti sul panorama nazionale”.

A livello internazionale, la ricerca non si ferma. Nonostante la spesa complessiva per i farmaci orfani inseriti nella lista AIFA nel 2019 sia di appena 1,6 mld di euro, le opportunità terapeutiche per i malati rari si fanno sempre più concrete con numerosi trials di sperimentazione già avviati con farmaci biologici e anticorpi monoclonali. Una buona notizia è che, secondo l'Horizon Scanning AIFA, arriveranno entro l'anno altri 17 farmaci orfani con risultati potenzialmente rilevanti.

Le malattie rare in ambito epatologico. La figura del gastroenterologo ha un ruolo fondamentale anche nella diagnosi e gestione clinica delle malattie rare del fegato. “Molto più ampio e complesso – illustra **Vincenzo Cardinale**, Professore Associato di Gastroenterologia dell'Università La Sapienza di Roma e recente SIGE-UEG rising star - è lo spettro delle patologie rare del fegato: dalle malattie epatiche autoimmuni alle colestasi genetiche, dalle malformazioni biliari al fegato policistico, per arrivare ai tumori rari del fegato. Le malattie rare epatiche presentano un'insorgenza frequente in età infantile con un impatto molto forte sulla qualità della vita e un andamento cronico e invalidante. A tutto questo fa da contraltare la difficoltà di avere diagnosi in tempi brevi, l'assenza di terapie curative, la scarsità di percorsi assistenziali strutturati. Le malattie rare del fegato richiedono non solo diagnosi, ma anche prevenzione, riabilitazione e sostegno psico-socioeconomico”. A questi bisogni intende rispondere il network europeo “ERN RARE LIVER”, che vede l'Italia tra i fondatori, nato allo scopo di affrontare la sfida medica e sociale della gestione delle malattie rare.

Ufficio stampa

Adnkronos Comunicazione per SIGE-Società Italiana di Gastroenterologia ed Endoscopia Digestiva

Stella Manduchi – stella.manduchi@adnkronos.com – 065807490

Raffaella Marino – raffaella.marino@adnkronos.com – 065807567

Sede legale e Segreteria: Corso di Francia, 197 – 00191 ROMA

Tel. +39 06 36381188 – Fax +39 06 36387434

E-mail: segreteria@sigeitalia.it • Sito Web: www.sigeitalia.it