

Gruppo di Lavoro Intersocietario (SIMMESN – SIEDP)

Coordinatrice: Alessandra Cassio (SIMMESN, SIEDP)

Aricò M (SIMMESN), Assirelli V (SIMMESN, SIEDP), Aureli A (SIEDP), Aversa T (SIEDP), Baronio F (SIMMESN, SIEDP), Brodosi L (SIMMESN), Biasucci G (SIMMESN), Calcaterra V (SIEDP), Candela E (SIMMESN, SIEDP), Cannalire G (SIEDP), Carbone MT (SIMMESN), Cardella F (SIEDP), Cattoni A (SIEDP), Cavarzere P (SIMMESN, SIEDP), Cazzorla C (SIMMESN), Chiarelli F (SIEDP), Ciatti R (SIMMESN), Concolino D (SIMMESN), Cereda C (SIMMESN), De Sanctis L (SIEDP), Del Vecchio M (SIEDP), Di Blasi E, (SIEDP), Di Candia F (SIEDP), Di Iorgi N, (SIEDP), Di Natale V (SIMMESN, SIEDP), Fava D (SIEDP), Fecarotta S (SIMMESN), Fintini D (SIEDP), Funghini S (SIMMESN), Gasparri M (SIMMESN), Gasperini S (SIMMESN), Giannini C (SIEDP), Giovanniello T (SIMMESN), Gragnaniello V (SIMMESN), Guzzetti C (SIMMESN, SIEDP), Ibba A (SIEDP), La Marca G (SIMMESN), Lampis A, (SIEDP), Lorello P (SIEDP), Maggio MC (SIEDP), Maghnie M (SIEDP), Maiorana A (SIEDP), Maltoni G (SIEDP), Martinelli D (SIMMESN), Mastromauro T (SIEDP), Meli C (SIMMESN), Mohn A (SIEDP), Morrone A (SIMMESN), Mozzillo E (SIEDP), Ortolano R (SIMMESN, SIEDP), Paci S (SIMMESN), Pajno R (SIEDP), Pavanello E (SIMMESN), Petraroli M (SIEDP), Porta F (SIMMESN), Pozzobon G, (SIEDP), Procopio E (SIMMESN), Righi B (SIMMESN, SIEDP), Rizzo C (SIMMESN), Rossi A (SIMMESN), Ruoppolo M (SIMMESN), Schiaffino C (SIMMESN), Stagi S (SIEDP), Tagi V (SIMMESN), Tummolo A (SIMMESN), Ubertini GM (SIEDP), Verduci E (SIMMESN), Zuvadelli J (SIMMESN).

Mission

Nel corso degli ultimi anni le Malattie Metaboliche Ereditarie (MME), grazie all'avvento di tecnologie diagnostiche innovative e all'allargamento dello screening neonatale esteso a tutte le regioni italiane, sono divenute un centro di interesse sia dal punto di vista assistenziale che per le potenzialità legate alla ricerca scientifica. La diagnostica precoce permessa in molti casi dai programmi di screening ha reso possibile procedure di follow-up a medio e lungo termine ed ha favorito lo sviluppo di nuove efficaci sistemi terapeutici.

Le MME rappresentano un esempio paradigmatico dell'utilità di un approccio multidisciplinare e, nell'ambito delle specialità coinvolte, l'endocrinologia e diabetologia pediatrica stanno assumendo sempre maggiore rilevanza. L'endocrinologo pediatrico viene sempre più spesso coinvolto nel follow-up auxologico ed ormonale di questi pazienti in cui la diagnosi precoce ed il buon controllo metabolico da un lato hanno migliorato significativamente la qualità di vita ma dall'altro hanno evidenziato possibili problematiche endocrine (legate in genere alle influenze metaboliche sull'asse ipotalamo-ipofisi-ghiandole bersaglio) che devono essere evidenziate tempestivamente e seguite in modo adeguato. Le tematiche di interesse comune endocrino-metabolico sono molteplici ed in particolare, per citarne alcune, riguardano i deficit accrescitivi e le anomalie dello sviluppo puberale nei pazienti con varie MM e con malattie lisosomiali, le possibili alterazioni di apparati endocrini in corso di terapie sostitutive e/o detossificanti, le alterazioni del metabolismo glucidico di interesse sia endocrino che metabolico, gli eventuali problemi riguardanti fertilità e sessualità.

Bisogna inoltre sottolineare che gli endocrinologi pediatri, al pari dei colleghi metabolisti, sono abituati a gestire in particolare le malattie rare con un approccio multidisciplinare e quindi con l'applicazione di protocolli condivisi.

Per tutti questi motivi si è fatta sentire l'esigenza di costituire un GdL Intersocietario tra le due Società Scientifiche coinvolte, SIMMESN e SIEDP, che potesse diventare la base per un network

molto proficuo fra gli interessi scientifici e assistenziali di queste due società nonché fra le competenze dei laboratoristi e dei clinici nella gestione dei pazienti.

Obiettivi

- Farsi promotori di progetti di ricerca condivisa fra le due società scientifiche su temi di interesse comune
- Creare una rete nazionale fra laboratori di screening e conferma diagnostica, centri di endocrinologia pediatrica e di malattie metaboliche per la realizzazione di PDTA, Linee Guida condivisi
- Promuovere interventi educativi e manifestazioni scientifiche /formative residenziali e/o a distanza
- Favorire eventuali contatti con le rispettive reti europee delle malattie rare (Metabern e Endoern) per progetti di ricerca europei.