

CAMERA DEI DEPUTATI

XIX LEGISLATURA

Commissione parlamentare di inchiesta sugli effetti economici e sociali derivanti dalla transizione demografica in atto

RESOCONTO STENOGRAFICO

Seduta n. 33 di Mercoledì 11 febbraio 2026

Bozza non corretta

INDICE

Sulla pubblicità dei lavori:

[Bonetti Elena](#) , *Presidente* ... [2](#)

Audizione di rappresentanti della Società italiana di endocrinologia (SIE):

[Bonetti Elena](#) , *Presidente* ... [2](#)

[Cannavò Salvatore](#) , *presidente eletto della Società italiana di endocrinologia (SIE)* ... [2](#)

[Bonetti Elena](#) , *Presidente* ... [11](#)

[Cannavò Salvatore](#) , *presidente eletto della Società italiana di endocrinologia (SIE)* ... [13](#)

[Bonetti Elena](#) , *Presidente* ... [14](#)

ALLEGATO: Memoria presentata dal professor Salvatore Cannavò ... [16](#)

TESTO DEL RESOCONTO STENOGRAFICO

PRESIDENZA DELLA PRESIDENTE
ELENA BONETTI

La seduta comincia alle 8.35.

Omissis

Audizione di rappresentanti della Società italiana di endocrinologia (SIE).

[PRESIDENTE](#). L'ordine del giorno reca l'audizione di rappresentanti della Società italiana di endocrinologia. Saluto, quindi, il presidente eletto, il professor Salvatore Cannavò.

La Società italiana di endocrinologia ha presentato una memoria relativa ai contenuti della presente audizione, che è stata trasmessa ai commissari e che sarà pubblicata, se il presidente concorda, in allegato al resoconto stenografico della seduta.

Ringrazio davvero di cuore il professor Cannavò e la società che rappresenta e che guida per la disponibilità a partecipare ai lavori della nostra Commissione e gli cedo la parola per la relazione, al termine della quale potranno intervenire i commissari che lo richiedano.

[SALVATORE CANNAVÒ](#), *presidente eletto della Società italiana di endocrinologia (SIE)*.
Buongiorno. Innanzitutto, a nome della Società italiana di endocrinologia, ringrazio la Commissione per aver dato l'occasione alla nostra società di esprimere alcuni punti di vista sul tema particolarmente importante della transizione demografica.

La Società italiana di endocrinologia – permettetemi innanzitutto di presentarla – è una

società scientifica fondata nel 1964, di conseguenza, in questi decenni ha rappresentato un punto di riferimento per gli endocrinologi italiani, unendo sostanzialmente tutte le varie anime dell'endocrinologia italiana, da quella accademica a quella della ricerca pura, fino, ovviamente, agli endocrinologi più coinvolti sul piano assistenziale. Data la vastità degli argomenti che sono inclusi nei temi endocrinologici, è sostanzialmente divisa in sezioni che si occupano delle varie patologie o di gruppi di patologie che la Società italiana di endocrinologia rappresenta.

Come tutte le società scientifiche, quindi, supporta, da un lato, le attività formative e le attività di ricerca, dall'altro si occupa di attività assistenziali e di problematiche pratiche sul territorio nazionale, ovviamente anche in collaborazione con società internazionali.

Due sono gli aspetti che abbiamo pensato di dover portare all'attenzione della Commissione. In particolare, un aspetto è legato alla denatalità, all'infertilità e alle problematiche connesse, mentre l'altro è relativo alle malattie rare endocrinologiche e metaboliche e in modo specifico ai problemi dell'età della transizione. Sono due problemi che sembrano diversi, ma che, di fatto, sono connessi, perché hanno delle implicazioni con reciproche ricadute.

Partiamo da denatalità e infertilità. Sembrano anche questi due problemi distinti ma ci sono delle connessioni. In Italia – la Commissione lo sa bene – vi è una riduzione di natalità che è progressiva di anno in anno. È un fenomeno ben noto, sostanzialmente strutturale. Sappiamo che nel 2024 sono nati circa 370 mila bambini, con un calo del 2,6 per cento rispetto all'anno precedente. Se consideriamo il 2025 – sostanzialmente i dati relativi a gennaio-luglio – ci sono state 3 mila nascite in meno rispetto allo stesso periodo del 2024, con una flessione del -6,3 per cento.

L'andamento decrescente è stato progressivo dal 2008 fino ad oggi. Nel 2008 c'erano quasi 600 mila nascite all'anno. Non dico che si sono dimezzate, ma siamo passati alle 370 mila nascite del 2024. Da allora la perdita complessiva è stata, quindi, pari quasi al 36 per cento, 207 mila nascite. La diminuzione dei nati è quasi completamente attribuibile al calo delle nascite da coppie di genitori entrambi italiani. Di fatto, la natalità ha tenuto per le coppie miste, formate da un genitore italiano e da un genitore straniero, mentre c'è stata anche una flessione negli ultimi anni riguardante le nascite da coppie formate da ambedue i genitori stranieri, in misura minore rispetto al fenomeno legato a coppie con genitori entrambi italiani, ma certamente anche questo è indicativo, se non significativo.

Collegata, ovviamente, al problema della natalità, è la fecondità, perché non solo sono diminuite complessivamente le nascite, ma se andiamo a guardare quanti figli ha una coppia, noteremo che dai due figli che storicamente, negli anni Ottanta, si avevano, oggi siamo a 1,18 figli per coppia. Ogni donna, quindi, ha 1,18 figli. Anche in questo caso c'è una riduzione progressiva di anno in anno, soprattutto negli ultimi anni. Questo, a dir la verità, riguarda anche le coppie straniere, quindi la flessione non è compensata dalla presenza di coppie straniere in Italia. Allo stesso modo si è verificato anche un andamento progressivamente crescente per quanto riguarda l'età della ricerca della gravidanza e anche questo è un fenomeno che interessa sia gli italiani che gli stranieri, anche se le donne straniere hanno gravidanze a un'età più precoce rispetto alle donne italiane. Teniamo conto che attualmente l'età del primo figlio per madri italiane è intorno ai 33 anni, mentre per le donne straniere è intorno ai 29 anni. Ripeto, anche in questo caso c'è stata una progressiva crescita.

Ovviamente, il problema è connesso a scelte di carattere individuale ma anche all'infertilità che, pur non essendo la causa primaria, aggrava questa condizione. Oggi si calcola che circa il 15-20 per cento delle coppie in Italia soffra di problemi di infertilità. Si riconoscono cause sia maschili che femminili al 50 per cento, sebbene ancora la consapevolezza della parità di cause da attribuire ai due generi è poco diffusa, perché nell'immaginario collettivo quando c'è un problema di infertilità la prima attenzione viene rivolta verso la donna, e non solo dai non addetti ai lavori ma persino dalla classe medica. Abbiamo recentemente avuto contezza di tutto ciò in un documento, una linea guida che è stata pubblicata dall'Organizzazione mondiale della sanità. In questo documento di circa 150 pagine, quelle dedicate all'infertilità maschile erano soltanto 28, quindi con una disparità impressionante. Lo abbiamo segnalato all'Organizzazione mondiale della sanità, rilevando che sono dati assolutamente anacronistici rispetto alle evidenze scientifiche.

I fattori che influiscono sull'infertilità sono tanti, ma non dobbiamo dimenticare l'aspetto

importante legato agli stili di vita e soprattutto ai fattori ambientali, perché certamente il calo della fertilità è in parte legato a relazioni prevenibili, quindi a stili di vita quali il fumo, l'alcol, l'alimentazione, la sedentarietà, le infezioni, soprattutto quelle sessualmente trasmissibili che agiscono in modo negativo sulla salute riproduttiva. Non dobbiamo dimenticare anche, purtroppo, il ruolo dell'inquinamento ambientale e delle crisi climatiche che influenzano in maniera importante e molto più di quanto immaginiamo il nostro sistema endocrinologico.

La SIE è certamente molto attenta a questi temi, da sempre, quindi non può far altro che sollecitare l'attenzione verso il sostegno a campagne di informazione e sensibilizzazione, soprattutto su temi legati al fattore età, al ritardo con cui si pensa a mettere su famiglia, agli stili di vita, alle infezioni sessualmente trasmissibili, al ruolo dell'ambiente, all'importanza dello *screening* e della diagnosi precoce di patologie del sistema riproduttivo. Altro aspetto importante è l'attenzione nei confronti della preservazione della fertilità. Pensiamo semplicemente a tutte le bambine e i bambini che presentano patologie che impongono terapie che condizioneranno la loro fertilità, di conseguenza la conservazione del tessuto ovarico o degli spermatozoi realizzata in età in cui è possibile diventa importante per poter garantire a questi individui poi una piena realizzazione in ambito familiare.

Altro tema su cui voglio richiamare l'attenzione della Commissione riguarda le malattie rare endocrinologiche e metaboliche, innanzitutto perché – concetto che ormai si afferma quotidianamente – le malattie rare non sono una rarità. Se pensiamo semplicemente al tema endocrinologico, esse rappresentano una componente significativa, oltre che complessa, della pratica clinica quotidiana. Teniamo conto che le malattie rare endocrinologiche sono fra 150 e 200 e quelle metaboliche sono fra 500 e 700. Quindi, complessivamente abbiamo un numero di patologie che noi consideriamo rare che oscilla fra 650 e 900. Perché il numero è così fluttuante e vario? Perché malattie che prima consideravamo uniche oggi sappiamo che sono diverse, perché hanno caratteristiche genetiche diverse, patogenesi diverse, quindi si sono scomposte. Questo vale anche per l'indirizzo terapeutico, perché l'indirizzo terapeutico viene caratterizzato dal profilo genetico. Quindi, ci troviamo di fronte a una moltitudine di malattie, che impongono una nuova visione di questo problema.

Teniamo conto di un altro aspetto. L'80 per cento delle malattie rare viene diagnosticato – lo si spera, almeno – in età pediatrica, perché sono malattie che molto spesso hanno caratteristiche genetiche. Oggi le capacità di diagnosi e di cura sono migliorate, quindi ci ritroviamo con una situazione in cui, sebbene l'80 per cento delle diagnosi venga fatto in età pediatrica, il 70 per cento dei pazienti con malattie rare è in età adulta, perché la mortalità infantile si è ridotta, dunque questi bambini riescono a transitare nell'età adulta. Transitare nell'età adulta significa occuparci della loro transizione, e non solo; infatti, man mano che migliorano le condizioni di vita di questi individui il problema si concretizza nella necessità di una migliore assistenza sanitaria nelle età più avanzate.

A parte il numero delle malattie, teniamo presente che le malattie rare interessano il 6 per cento della popolazione, ovunque si considerino questi numeri, in Italia come in Europa, ma anche negli altri Paesi, con differenze – attenzione – nei confronti del Terzo mondo. È chiaro che nei Paesi meno sviluppati ci sono meno diagnosi e meno terapie, quindi una condizione epidemiologica diversa, tuttavia noi siamo esposti a quello che succede nei Paesi meno sviluppati a causa dei fenomeni migratori, che ci obbligano a tenere conto di alcuni aspetti importanti. Il primo fra tutti è che la migrazione porta nel nostro Paese individui che hanno un corredo genetico diverso da quello italiano, sia perché vengono magari da Paesi dove la consanguineità è maggiormente diffusa nei rapporti di coppia – questo fa sì che le malattie genetiche possano avere un'espressione epidemiologica diversa da quella italiana – sia perché in quei Paesi molto spesso la diagnosi non viene posta, quindi ci ritroviamo con un ritardo diagnostico, quando queste persone arrivano in Italia, che può essere consistente.

Classicamente le malattie rare pongono il problema del ritardo diagnostico, perché il ritardo diagnostico nel corso degli ultimi decenni nel nostro Paese si è ridotto in maniera significativa, in quanto c'è una maggiore sensibilità e una maggiore conoscenza di queste malattie, mentre per le persone che arrivano da altri Paesi il ritardo diagnostico può essere ancora consistente, e questo può cambiare notevolmente gli aspetti epidemiologici e assistenziali a cui siamo esposti.

Assistiamo, dunque, a un cambiamento di scenario: da un lato, l'invecchiamento della

popolazione dei pazienti affetti da malattie rare; dall'altro, la sua modificazione, con la maggiore diagnosi di patologie che ritenevamo eccezionali e che, invece, adesso sono solo rare, e anche con nuove profilazioni diagnostiche, in quanto le caratteristiche genetiche si modificano, e il numero delle malattie che noi conosciamo è in funzione del profilo genetico che per ogni condizione nosografica possiamo avere.

Come possiamo riassumere le aree di intervento che auspichiamo per il futuro? Innanzitutto consideriamo la variazione nella prevalenza e distribuzione geografica. Le malattie rare non sono uniformemente distribuite a livello globale, alcune presentano una maggiore prevalenza in specifiche aree geografiche o gruppi etnici, spesso a causa di effetti fondatori (consanguineità, selezione genetica locale), con flussi migratori che possono introdurre nei Paesi ospitanti patologie precedentemente poco frequenti, determinando un cambiamento della prevalenza osservata di alcune malattie. Si può avere un incremento apparente dell'incidenza per un miglioramento diagnostico: in molti Paesi di origine, soprattutto quelli a basso-medio reddito, le malattie rare sono sottodiagnosticate per carenze di risorse diagnostiche e genetiche, quindi l'accesso ai sistemi sanitari dei Paesi di accoglienza può determinare un aumento delle diagnosi in età pediatrica o in età adulta, ma anche un'emersione di casi precedentemente non riconosciuti. Questo può essere interpretato come un aumento dell'incidenza quando, invece, riflette soltanto un miglioramento della capacità diagnostica.

Non dimentichiamo l'impatto sulla genetica della popolazione. L'immigrazione contribuisce a modificare la struttura genetica della popolazione, con effetti sulla frequenza di varianti patogene rare, comparsa di mutazioni private o poco note, aumento dell'eterogeneità genetica. Per chi si occupa di diagnosi questa è una sfida importante per l'interpretazione dei test genetici, in particolare per le varianti di significato incerto, che sono più frequenti in popolazioni meno rappresentate nei *database* genomici.

Vanno considerati anche gli effetti sui programmi di *screening*, perché la presenza di popolazioni con differenti *background* genetici può richiedere l'adattamento dei programmi di *screening* neonatale, la revisione dei pannelli diagnostici e una maggiore attenzione a malattie rare prima considerate eccezionali. In alcuni contesti questo ha portato a un ampliamento dello *screening* metabolico al fine di intercettare patologie più rilevanti nella popolazione multiculturale.

Per quanto riguarda i ritardi diagnostici e le disuguaglianze di accesso alle cure, per esempio, un aspetto importante è costituito dalle barriere linguistiche. Queste persone che arrivano da Paesi stranieri molto spesso non conoscono l'italiano e soprattutto non hanno la nostra cultura sanitaria, di conseguenza questo complica il rapporto tra medico e paziente, ritarda le diagnosi, determina una minore adesione ai percorsi di *follow-up* e difficoltà di accesso ai centri di riferimento per le malattie rare. Tutti questi fattori possono influenzare negativamente gli indicatori epidemiologici.

Teniamo conto anche delle implicazioni per la sanità pubblica e la programmazione sanitaria, perché dal punto di vista dei sistemi sanitari l'immigrazione rende necessario rafforzare i registri di malattia. In Italia, purtroppo, abbiamo ancora una limitata diffusione dei registri di malattia, soprattutto in ambito endocrinologico e metabolico. Tanto per chiarire, abbiamo detto che le malattie endocrine – parlo soltanto delle malattie endocrinologiche, non metto dentro quelle metaboliche – sono quasi duecento, ma soltanto diciannove di queste sono riconosciute dai livelli essenziali di assistenza e solo per queste diciannove malattie abbiamo dei registri a livello di Istituto superiore di sanità. Quindi, c'è un problema di dati epidemiologici per poter fare programmazione. Occorre, dunque, migliorare la raccolta dei dati etnici e genetici e sviluppare reti specialistiche e competenze transculturali.

In questo contesto si inserisce, come accennavo prima, il passaggio dall'età pediatrica all'età adulta, che è definito nell'ambito dei livelli essenziali di assistenza e del Piano nazionale malattie rare e che rappresenta ancora in Italia un problema importante, perché soltanto in alcune strutture ospedaliere vi è un'organizzazione adeguata all'età di transizione, cioè la transizione dall'assistenza pediatrica all'assistenza del paziente adulto. Riassumo in un concetto semplice da comprendere: il pediatra è un medico che ha una cultura e un approccio olistico rispetto al problema sanitario del bambino, cioè guarda al bambino e ha un rapporto molto diretto con i genitori. Il rapporto medico-bambino è mediato dai genitori. Quando il bambino diventa adulto,

innanzitutto il rapporto non è più mediato dai genitori, ma soprattutto incontra uno specialista, cioè una persona che non guarda più a lui come a un individuo, ma come a un pezzetto di individuo, perché c'è lo specialista di una cosa e lo specialista di un'altra. Il pediatra, invece, ha un inquadramento più generale, e questo cambia radicalmente il modo di assistere gli individui. Tutto questo andrà affrontato definendo dei percorsi diagnostici terapeutico assistenziali per poter consentire, nelle varie strutture dove vi è la necessità di fare questo percorso di transizione, un modello definito per gestire queste condizioni.

In conclusione, affrontare l'impatto della transizione demografica sulle malattie rare endocrinologiche richiede politiche sanitarie coordinate, basate su un solido impianto normativo, sul rafforzamento delle reti di riferimento e sulla centralità della persona. Solo attraverso una programmazione integrata e orientata al lungo periodo è possibile garantire continuità assistenziale, qualità delle cure e sensibilità del Servizio sanitario nazionale.

È importante rafforzare la *governance* nazionale delle malattie rare, assicurare continuità assistenziale lungo tutto l'arco della vita, investire nella diagnosi precoce, nello *screening*, garantire equità di accesso alle terapie e ai farmaci orfani (altro problema nazionale di grande importanza, perché, purtroppo, vi è una disparità per quanto riguarda i farmaci tra l'Italia e gli altri Paesi), rafforzare le reti di riferimento e la multidisciplinarietà, integrare le risposte alle malattie rare nelle politiche per l'invecchiamento, sostenere la ricerca e i registri di malattia, valorizzare il ruolo delle associazioni dei pazienti, e non dimentichiamo il problema legato alla differenza tra una regione e l'altra per quanto riguarda l'assistenza erogata sul territorio nazionale, profondamente diversa: ventuno sistemi sanitari differenti.

PRESIDENTE. Grazie, presidente.

Nel chiedere ai colleghi se intendono intervenire, intanto le rivolgo io un paio di domande. Nel frattempo, se qualcuno ritiene, si può prenotare.

Innanzitutto la ringrazio per questa relazione. La prima domanda riguarda la parte iniziale, uno degli aspetti che noi come Commissione stiamo analizzando e sul quale stiamo focalizzando l'indagine e le audizioni, ossia il tema della salute riproduttiva, che è uno degli aspetti della transizione demografica. Lei ha posto l'accento su questo tema nella prima parte della relazione, ma anche in connessione con gli effetti conseguenti di sviluppo di malattie. La domanda riguarda il punto di vista della prevenzione. Mi pare evidente, intanto, la presenza di un termine di consapevolezza, di diagnosi, quindi di intervento sulla salute riproduttiva, ma mi ha colpito l'accento sul tema maschile: dal punto di vista sociologico, gli uomini hanno un accesso più tardivo rispetto alle donne alla cura della propria salute riproduttiva. Chiedo quanto ritiene che questo possa essere affrontato – e se è sufficiente –, da un lato con un tema educativo-formativo e dall'altro con una sistematizzazione della presa in carico più strutturale di questo aspetto della salute personale, che ha poi un effetto conseguente pubblico.

Il secondo aspetto riguarda l'altra parte della transizione demografica. Rispetto a quanto lei ha evidenziato, al di là delle malattie rare, ma in generale delle forme patologiche, avete dati che indichino che l'invecchiamento della popolazione va a stabilizzare, a cronicizzare la presenza di patologie sulla cui presa in carico si deve fare un'azione non solo territoriale di diagnosi e cura, ma anche di accompagnamento in una dimensione di longevità sempre maggiore? Quanto questo fenomeno sta diventando, e in che proporzione, uno dei fenomeni attenzionati anche dal mondo scientifico?

SALVATORE CANNAVÒ, *presidente eletto della Società italiana di endocrinologia (SIE)*. Per quanto riguarda il primo aspetto, cioè il ruolo dell'uomo, del maschio – permettetemi di dirlo, per parlare di genere – sulla fertilità e, di conseguenza, gli interventi che possono essere previsti, sottolineo innanzitutto un aspetto culturale importante, quindi la promozione di una cultura diffusa. Questo è un tema poco considerato non solo dalla popolazione in generale, cioè dai non addetti ai lavori, ma persino dai medici non specialisti, non endocrinologi, non andrologi, non urologi. Di fatto, osserviamo sempre una scarsa consapevolezza, una scarsa cultura su questo tema.

Il sostegno alle strutture andrologiche che cominciano a diffondersi sul territorio diventa importante. Noi abbiamo cercato di spingere, nei percorsi di scuola di specializzazione,

all'interesse nei confronti dell'andrologia, devo dire con notevole successo. Per esempio, se consideriamo la partecipazione soprattutto di giovani specialisti alle tematiche, agli incontri dedicati a questi aspetti, la partecipazione è sempre enorme, quindi c'è un interesse, però è un interesse sempre legato a chi fa percorsi di specializzazione in ambito endocrinologico e in ambito metabolico, quindi è necessario estendere questa conoscenza.

Poi ci sono i fattori della prevenzione. Io ho accennato, per esempio, al problema legato all'inquinamento, e per «inquinamento» intendiamo un ambito molto vasto: non stiamo parlando soltanto dell'inquinamento ambientale, ma anche di quello farmacologico, dell'abuso di alcuni farmaci. Quando parliamo di «inquinanti» parliamo di qualcosa che non è soltanto quello che noi immaginiamo, gli scarichi delle auto o le aziende che inquinano l'ambiente con le loro ciminiere. No, stiamo parlando di ciò che mangiamo, ciò che indossiamo, ciò che nelle nostre case troviamo. Nelle nostre case, per quanto possiamo stare attenti, ci sono almeno quaranta inquinanti diversi che noi respiriamo. Pensate semplicemente a una cosa: il modello migliore per studiare l'inquinamento domestico sono i gatti, perché il gatto vive nelle nostre case e passa negli angoli, è ovunque. I nostri bambini gattonano e quello che raccolgono a terra è ciò che poi troviamo nei gatti. Infatti, i gatti sono un modello ideale per studiare le conseguenze dell'inquinamento domestico sulla salute. Scusate per questo *flash*, semplicemente per rendere l'idea a chi non è particolarmente esperto di questo tema e farlo comprendere facilmente. Tutti questi aspetti sono importanti.

Per quanto riguarda, invece, in generale le politiche rivolte alla popolazione che invecchia, non si tratta solo di malattie rare, ma anche di malattie a impatto epidemiologico elevato, pensiamo al diabete, all'obesità. Anche in questo ambito diventa importantissimo intervenire per cercare di dare maggiore consapevolezza. La nostra prima risposta non può che essere di tipo culturale: se non si riesce a vincere le barriere culturali e convincere la popolazione, tutti gli altri interventi sono finiti a sé stessi. Possiamo costruire ospedali, possiamo attrezzarli, possiamo fare tutto, possiamo assumere medici, ma se poi in questi ospedali la gente non va, non viene inviata, è tempo perso. Questo, secondo me, è un aspetto importante.

PRESIDENTE. Sto verificando se ci sono altre domande, ma non mi pare.

Ringrazio ancora il professore Cannavò per questa relazione e per i dati che ha voluto condividere con la nostra Commissione. Ci riserviamo, se la società è disponibile, eventuali approfondimenti, laddove si dovessero evidenziare come necessari. La prego di estendere i ringraziamenti a tutti i colleghi della società e le auguro una buona giornata.

Per tutti gli altri colleghi, ricordo domani l'Ufficio di presidenza integrato dai rappresentanti dei gruppi.

Dichiaro conclusa l'audizione.

La seduta termina alle 9.05.



Alla Commissione d'Inchiesta
sulla Transizione Demografica
della Camera dei Deputati

La Società Italiana di Endocrinologia (SIE) è una società scientifica fondata nel 1964 con lo scopo di promuovere lo sviluppo, la diffusione e l'applicazione delle conoscenze nel campo dell'endocrinologia e del metabolismo. Da oltre sessant'anni rappresenta il principale punto di riferimento nazionale per i professionisti impegnati nella ricerca, nella diagnosi e nella cura delle patologie endocrine.

La SIE riunisce medici specialisti, ricercatori, docenti universitari e professionisti sanitari, operanti in ambito ospedaliero, universitario e territoriale, favorendo il dialogo tra ricerca di base e pratica clinica. La Società è strutturata in sezioni e gruppi di studio tematici, dedicati ai principali ambiti dell'endocrinologia, come le malattie tiroidee, il diabete, l'obesità, l'endocrinologia riproduttiva, l'osteoporosi, le malattie del surrene e i disturbi ipotalamo-ipofisari.

La SIE desidera portare alla attenzione della Commissione d'Inchiesta sulla Transizione Demografica della Camera dei Deputati due tematiche solo in parte distinte:

- Denatalità, infertilità e fattori condizionanti
- Malattie rare endocrino-metaboliche e criticità dell'età di transizione

La denatalità e l'infertilità, pur essendo due fenomeni distinti, sono strettamente intrecciati e alimentano una crisi demografica senza precedenti, con ripercussioni socio-economiche ben note.

- **Denatalità:** in Italia è un fenomeno ben noto, tale da costituire un cosiddetto "inverno demografico" strutturale, con record negativi aggiornati costantemente dall'Istat: nel 2024 sono nati circa 370 mila bambini, con un calo del 2,6% sull'anno precedente (una contrazione di quasi 10 mila unità). Nel 2025 in base ai dati provvisori relativi a gennaio-luglio le nascite sono circa 13 mila in meno rispetto allo stesso periodo del 2024 (-6,3%). L'andamento decrescente delle nascite prosegue senza soste dal 2008, anno nel quale si è registrato il numero massimo di nati vivi degli anni Duemila (oltre 576 mila). Da allora la perdita complessiva è stata di quasi 207 mila nascite (-35,8%).

Presidente: Prof. Diego Ferone
Dipartimento di Medicina Interna e Specialità Mediche (DIMI) - Università di Genova
Dipartimento di Medicina Interna, IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genova

Segretario Generale: Prof. Alberto Fattori
Dipartimento di Medicina, Università di Padova
UOC Andrologia e Medicina della Riproduzione, AOI di Padova

SIE - Società Italiana di Endocrinologia
Viale Regina Margherita 218 - 00198 Roma
C.F. 97088810681 - R.I. 04070401002
☎ +39 378.0827932
✉ segreteria@societaitalianaendocrinologia.it
🌐 www.societaitalianaendocrinologia.it

- La diminuzione dei nati è quasi completamente attribuibile al calo delle nascite da coppie di genitori entrambi italiani, che costituiscono oltre i tre quarti delle nascite totali (78,2%). Infatti, a fronte di un calo complessivo delle nascite di 9.946 unità, i nati da genitori italiani, pari a 289.183 nel 2024, sono diminuiti di 9.765 unità rispetto al 2023 (-3,3%). Le nascite da coppie in cui almeno uno dei genitori è straniero sono invece 80.761 (21,8%), sostanzialmente stabili rispetto al 2023, quando sono state 80.942 (0,2%). Tra queste, la diminuzione registrata sui nati da genitori entrambi stranieri, pari al -1,7%, viene compensata dall'aumento dei nati in coppia mista (+2,3%).
- **Fecondità:** il numero medio di figli per donna raggiunge il minimo storico: nel 2024 si attesta a 1,18, in flessione sul 2023 (1,20). La stima provvisoria relativa ai primi 7 mesi del 2025 evidenzia una fecondità pari a 1,13. Un fenomeno importante è che il calo delle nascite, oltre a dipendere dalla bassa propensione ad avere figli, è causato dalla riduzione nel numero dei potenziali genitori, appartenenti alle sempre più esigue generazioni nate a partire dalla metà degli anni Settanta, quando la fecondità cominciò a diminuire, scendendo progressivamente da oltre 2 figli in media per donna ai valori attuali. La fecondità diminuisce sia per effetto del calo attribuibile alle donne italiane sia per quello che compete alle straniere. Nel 2024 il numero medio di figli per queste ultime è di 1,79; un valore più elevato di quello delle donne italiane, ma in calo sia rispetto al valore di 1,82 del 2023 sia, in misura più marcata, rispetto a quello di 2,31 del 2010. La fecondità delle donne italiane è nel 2024 pari a 1,11 (nel 2023 si attestava a 1,14 e nel 2010 era pari a 1,33).
- **Età di ricerca gravidanza:** cresce negli anni l'età al primo figlio, attualmente per le madri è di 32,6 anni. Anche per questo indice la differenza tra madri italiane e straniere residenti in Italia è importante: 33,1 per le madri italiane, 29,7 per le madri straniere. L'aumento dell'età media al parto nel 2024 si osserva però sia tra le donne straniere sia tra le italiane. Per queste ultime, si passa da 33,0 anni nel 2023 a 33,1 nel 2024. L'età media al parto delle donne straniere continua a essere inferiore ai 30 anni, aumentando da 29,6 a 29,7. Cresce anche negli anni l'età media di accesso alle tecniche di procreazione medicalmente assistita (PMA): attualmente è 36,7 anni, in costante crescita rispetto ai 34 anni registrati nel 2005.

Presidente: Prof. Diego Ferone
Dipartimento di Medicina Interna e Specialità Mediche (DIM), Università di Genova
Dipartimento di Medicina Interna, IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genova

Segretario Generale: Prof. Alberto Ferlin
Dipartimento di Medicina, Università di Padova
UOC Andrologia e Medicina della Riproduzione, AOI di Padova

SIE - Società Italiana di Endocrinologia
Viale Regina Margherita 278 - 00198 Roma
C.F. 070600010561 - R.I. 04070401002
☎ +39 06 5775512
✉ segreteria@societaitalianaendocrinologia.it
🌐 www.societaitalianaendocrinologia.it

- **Infertilità:** la difficoltà ad avere figli (infertilità) non è la causa primaria della denatalità, ma è un fattore aggravante significativo. Circa il 15-20% delle coppie in Italia soffre di problemi di infertilità, che riconosce cause maschili e femminili in eguale misura. Tra le cause maggiori di infertilità e del suo incremento vi è sicuramente il fattore età (ricerca gravidanza in età sempre più avanzata, vedi sopra), poiché è ben noto come il potenziale di fertilità delle donne si riduca con l'avanzare dell'età e cali drasticamente dopo i 35 anni. Inoltre, il potenziale di fertilità degli uomini è in calo negli ultimi decenni, poiché si è osservato un calo importante del numero degli spermatozoi.
- **Stili di vita e ambiente:** il calo della fertilità è anche in relazione a situazioni prevenibili, soprattutto legato agli stili di vita (fumo, alcool, alimentazione, sedentarietà, infezioni sessualmente trasmissibili) che possono agire in modo negativo fin dalla giovane età sulla salute riproduttiva. D'altra parte, l'inquinamento ambientale e la crisi climatica giocano anch'essi un ruolo importante, soprattutto per l'effetto negativo che gli inquinanti ambientali hanno sul sistema riproduttivo poiché molti di essi (ad esempio ftalati, bisfenolo A, PFAS) si comportano come interferenti endocrini.

Le malattie rare endocrinologiche e metaboliche rappresentano un gruppo complesso ed eterogeneo di condizioni patologiche caratterizzate da un'eziologia prevalentemente genetica e da un coinvolgimento dei sistemi di regolazione ormonale e delle principali vie metaboliche dell'organismo. In base alle attuali classificazioni internazionali, il numero delle malattie rare endocrinologiche è compreso tra 150 e 200 entità distinte, mentre si stima che le malattie rare metaboliche siano circa 500-700 differenti patologie. Nel complesso, le malattie rare endocrinologiche e metaboliche ammontano quindi a circa 650-900 condizioni, sebbene tali cifre siano soggette a revisione continua. La variabilità numerica è attribuibile all'evoluzione delle conoscenze genetiche, alla descrizione di nuove entità cliniche e alla riclassificazione di patologie precedentemente considerate unitarie in sottotipi molecolari distinti.

La transizione demografica, sia per fenomeni migratori che per invecchiamento della popolazione, incide in modo significativo anche sull'area delle malattie rare endocrino-metaboliche, soprattutto di quelle a base genetica, imponendo un adeguamento delle politiche sanitarie e dei modelli assistenziali per garantire equità, continuità e sostenibilità delle cure. Le conseguenze possono essere così riassunte.

Presidente: Prof. Diego Ferone
Dipartimento di Medicina Interna e Specialità Mediche (DIMI), Università di Genova
Dipartimento di Medicina Interna, IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genova

Segretario Generale: Prof. Alberto Ferlin
Dipartimento di Medicina, Università di Padova
UOC Andrologia e Medicina della Riproduzione, AOI di Padova

SIE - Società Italiana di Endocrinologia
Viale Regio Margherita 278 - 00198 Roma
C.F. 07060010561 - R.I. 04970481002
☎ +39 376 0527532
✉ segreteria@societaitalianaendocrinologia.it
🌐 www.societaitalianaendocrinologia.it

- **Variazioni nella prevalenza e distribuzione geografica:** Le malattie rare non sono uniformemente distribuite a livello globale. Alcune presentano una maggiore prevalenza in specifiche aree geografiche o gruppi etnici, spesso a causa di:

- effetto fondatore
- consanguineità
- selezione genetica locale

I flussi migratori possono quindi introdurre nei Paesi ospitanti patologie precedentemente poco frequenti, determinando un cambiamento della prevalenza osservata di alcune malattie rare.

- **Incremento apparente dell'incidenza per miglioramento diagnostico:** In molti Paesi di origine, soprattutto a basso o medio reddito, le malattie rare sono sottodiagnosticate per carenza di risorse diagnostiche e genetiche. L'accesso ai sistemi sanitari dei Paesi di accoglienza può determinare:

- un aumento delle diagnosi in età pediatrica o adulta
- un'emersione di casi precedentemente non riconosciuti

Questo fenomeno può essere interpretato come un aumento dell'incidenza, quando in realtà riflette un miglioramento della capacità diagnostica.

- **Impatto sulla genetica di popolazione:** L'immigrazione contribuisce a modificare la struttura genetica della popolazione, con effetti su:

- frequenza di varianti patogene rare
- comparsa di mutazioni "private" o poco note
- aumento dell'eterogeneità genetica

Ciò comporta nuove sfide per l'interpretazione dei test genetici, in particolare per le varianti di significato incerto (VUS), più frequenti in popolazioni meno rappresentate nei database genomici.

- **Effetti sui programmi di screening:** La presenza di popolazioni con differenti background genetici può richiedere:

- l'adattamento dei programmi di screening neonatale
- la revisione dei pannelli diagnostici
- una maggiore attenzione a malattie rare prima considerate eccezionali

In alcuni contesti, questo ha portato a un ampliamento dello screening metabolico per intercettare patologie più rilevanti nella popolazione multiculturale.

Presidente: Prof. Diego Ferone
Dipartimento di Medicina Interna e Specialità Mediche (DMIM), Università di Genova
Dipartimento di Medicina Interna, IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genova

Segretario Generale: Prof. Alberto Ferlin
Dipartimento di Medicina, Università di Padova
UOC Andrologia e Medicina della Riproduzione, AO di Padova

SIE - Società Italiana di Endocrinologia
Viale Regina Margherita 278 - 00198 Roma
C.F. 070600010561 - R.I. 04070401002
☎ +39 06 527512
✉ segreteria@societaitalianaendocrinologia.it
🌐 www.societaitalianaendocrinologia.it

- **Ritardi diagnostici e disuguaglianze di accesso alle cure:** Barriere linguistiche, culturali, socioeconomiche e amministrative possono determinare:

- ritardo nella diagnosi
- minore adesione ai percorsi di follow-up
- difficoltà nell'accesso a centri di riferimento per le malattie rare

Questi fattori possono influenzare negativamente gli indicatori epidemiologici (diagnosi tardive, maggiore gravità clinica all'esordio).

- **Implicazioni per la sanità pubblica e la programmazione sanitaria:** Dal punto di vista dei sistemi sanitari, l'immigrazione rende necessario:

- rafforzare i registri di malattia
- migliorare la raccolta di dati etnici e genetici
- sviluppare reti specialistiche e competenze transculturali

Una corretta interpretazione dei dati epidemiologici è fondamentale per evitare distorsioni e per pianificare risorse adeguate.

In sintesi

L'immigrazione non "crea" nuove malattie rare, ma ne modifica la visibilità epidemiologica, la distribuzione e le esigenze assistenziali. Se adeguatamente integrata nei sistemi di sorveglianza e cura, rappresenta anche un'opportunità per ampliare le conoscenze scientifiche e migliorare l'equità nell'assistenza.

La transizione demografica rende centrale anche il tema del **passaggio dall'età pediatrica all'età adulta**, momento critico per molte persone con malattie rare endocrinologiche. L'assenza di percorsi strutturati di transizione può determinare discontinuità assistenziale e perdita di follow-up. Il Piano Nazionale Malattie Rare 2023-2026 (PNMR) e i Livelli Essenziali di Assistenza (DPCM 12 gennaio 2017) sottolineano la necessità di modelli organizzativi integrati, basati su reti di centri di riferimento multidisciplinari, in grado di garantire continuità delle cure e appropriatezza degli interventi lungo tutto il ciclo di vita.

Le azioni previste nell'ambito del Piano Nazionale di Ripresa e Resilienza (PNRR), in particolare per il rafforzamento dell'assistenza territoriale, della sanità digitale e delle reti cliniche, offrono un'opportunità strategica per rispondere alle esigenze delle persone con malattie rare endocrinologiche in una popolazione che invecchia. L'integrazione tra servizi sanitari, sociali e socio-assistenziali diventa essenziale per affrontare la complessità clinica e sociale associata a queste condizioni.

Presidente: Prof. Diego Ferone
Dipartimento di Medicina Interna e Specialità Mediche (DMIM), Università di Genova
Dipartimento di Medicina Interna, IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genova

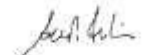
Segretario Generale: Prof. Alberto Ferlin
Dipartimento di Medicina, Università di Padova
UOC Andrologia e Medicina della Riproduzione, AOI di Padova

SIE - Società Italiana di Endocrinologia
Viale Regina Margherita 278 - 00198 Roma
C.F. 07060010561 - R.I. 04970481002
☎ +39 376 0527532
✉ segreteria@societaitalianaendocrinologia.it
🌐 www.societaitalianaendocrinologia.it

In conclusione, affrontare l'impatto della transizione demografica sulle malattie rare endocrinologiche richiede politiche sanitarie coordinate, basate su un solido impianto normativo, sul rafforzamento delle reti di riferimento e sulla centralità della persona. Solo attraverso una programmazione integrata e orientata al lungo periodo è possibile garantire continuità assistenziale, qualità delle cure e sostenibilità del Servizio Sanitario Nazionale.

Sul tema delle malattie rare, la SIE auspica i seguenti interventi:

- Rafforzare la governance nazionale delle malattie rare
- Assicurare continuità assistenziale lungo tutto l'arco della vita
- Investire nella diagnosi precoce e nello screening
- Garantire equità di accesso alle terapie e ai farmaci orfani
- Rafforzare le reti di riferimento e la multidisciplinarietà
- Integrare la risposta alle malattie rare nelle politiche per l'invecchiamento
- Sostenere la ricerca e i registri di malattia
- Valorizzare il ruolo delle associazioni dei pazienti

Il Presidente	Il Presidente Eletto	Il Segretario Generale
Prof. Diego Ferone	Prof. Salvatore Cannavò	Prof. Alberto Ferlin
		

Presidente: Prof. Diego Ferone
Dipartimento di Medicina Interna e Specialità Mediche (DIM), Università di Genova
Dipartimento di Medicina Interna, IRCCS Ospedale Policlinico San Martino, Genova

Segretario Generale: Prof. Alberto Ferlin
Dipartimento di Medicina, Università di Padova
UOC Andrologia e Medicina della Riproduzione, AOI di Padova

SIE - Società Italiana di Endocrinologia
Viale Regina Margherita 278 - 00198 Roma
C.F. 070600010561 - R.I. 04070401002
☎ +39 378 0527532
✉ segreteria@societaitalianaendocrinologia.it
🌐 www.societaitalianaendocrinologia.it