

2026

# Ridefinire la Statura Bassa Idiopatica:

## Migliorare la fiducia e la chiarezza



A cura della Coalizione Internazionale delle Organizzazioni a Supporto dei Pazienti Endocrini (ICOSEP), supportata dalla MAGIC Foundation (Stati Uniti), dall'Associazione Famiglie Deficit Ormone della Crescita ed altre Patologie Rare (Italia) e dall'Associazione GRANDIR (Francia), in collaborazione con endocrinologi esperti (Brasile e Italia)

# Indice

Sintesi	03
Dichiarazione congiunta degli autori	04
Ringraziamenti	05
Che cos'è la bassa statura idiopatica?	06
Tavola rotonda su: migliorare la fiducia e la chiarezza	08
Raccomandazioni per affrontare le esigenze insoddisfatte della comunità ISS	10
1. <b>Consapevolezza:</b> migliorare la consapevolezza relativamente al fatto che l'ISS può essere una condizione grave che deve essere studiata e gestita in modo olistico	10
2. <b>Diagnosi:</b> migliorare la coerenza e l'esperienza del percorso diagnostico per i bambini, compresi i rinvii	10
3. <b>Processo decisionale familiare:</b> supportare le famiglie nel processo decisionale informato relativo ai trattamenti	10
4. <b>Impatto psicosociale:</b> ridurre attivamente l'impatto dell'ISS sul benessere emotivo e sociale del bambino	10
Qual è il prossimo passo?	18



# Sintesi

**Ridefinire l'ISS: Migliorare la fiducia e la chiarezza** riunisce organizzazioni di pazienti a livello globale, per sostenere quei bambini affetti da Statura Bassa Idiopatica (ISS) affinché possano crescere bene. Questo primo resoconto raccoglie esperienze condivise e intuizioni, tracciando una tabella di marcia pratica per le parti fondamentali interessate del settore sanitario, al fine di attuare cambiamenti significativi.

ISS si riferisce a quei bambini di statura significativamente più bassa rispetto a quella dei loro coetanei, con un'altezza inferiore, quindi, di due o più deviazioni standard rispetto alla media per età, sesso e popolazione, per i quali non è stata individuata alcuna causa genetica o medica dopo una valutazione clinica,<sup>1-3</sup>

Circa il 2% dei bambini, a livello globale, soddisfa i criteri per la statura bassa, con una stima che ne indica più della metà rientrante nella categoria ISS.<sup>1,2</sup> La condizione è definita come una "diagnosi di esclusione", poiché riconosciuta solo una volta aver escluso tutte le cause conosciute. Di conseguenza, l'ISS non viene sempre considerata in modo uniforme come una "diagnosi" o una "condizione di crescita". Tuttavia, nel nostro resoconto, riflettiamo la posizione della comunità dei pazienti che sollecita il riconoscimento dell'ISS come una diagnosi degna di ricevere pari supporto rispetto a qualsiasi altra condizione che influenzi la crescita e che impatti le famiglie che rappresentiamo.

Per molte famiglie l'ISS non riguarda solo l'altezza. L'ISS può avere un impatto negativo sul benessere fisico, emotivo e sociale dei bambini. I dati del sondaggio Global Quality of Care condotto da ICOSEP indicano che circa il 70% delle famiglie ritiene che l'impatto dell'ISS sulla vita dei propri figli non venga adeguatamente riconosciuto. Questa mancanza di riconoscimento contribuisce a esperienze diagnostiche incoerenti, ritardi nei rinvii, accesso limitato ad un adeguato supporto e ad incertezza nei percorsi di cura. Il nostro progetto "Ridefinire l'ISS" è volto a cambiare questa situazione e a garantire un accesso equo alle cure.

Il progetto è iniziato con il coinvolgimento di ricerche e testimonianze dei pazienti per esplorare i bisogni non soddisfatti all'interno della comunità dell'ISS. Ciò ha dato vita ad una tavola rotonda globale che ha coinvolto organizzazioni di pazienti e professionisti sanitari specializzati in condizioni di crescita, con il fine di formulare raccomandazioni volte a migliorare sia le cure che la qualità della vita dei bambini affetti da ISS e quelle delle loro famiglie. Queste raccomandazioni si basano sui risultati del sondaggio ICOSEP 2025 sulla qualità delle cure, dello studio EQUIPS 2025 sulla valutazione della qualità della vita delle persone affette da ISS e sulla letteratura pubblicata relativa alle esperienze reali di persone affette da ISS.

Da quanto emerso, si è delineato un quadro chiaro: l'ISS ha un impatto che va ben oltre l'altezza, comportando sfide significative sia in ambito emotivo che in materia di salute mentale, stigma, esclusione sociale e barriere

nell'accesso ad opzioni di cura adeguate. La consapevolezza dell'ISS rimane limitata, i percorsi diagnostici sono incoerenti e le linee guida per i medici sull'identificazione e le opzioni di cura variano. Nonostante queste difficoltà, spesso le famiglie non ricevono il giusto riconoscimento, informazioni chiare e un supporto costante.

Per affrontare queste problematiche, abbiamo elaborato una serie di raccomandazioni attuabili volte a migliorare sia la qualità della vita che le cure dei bambini affetti da ISS e quelle delle loro famiglie. Il presente resoconto presenta nove gruppi di raccomandazioni suddivise in quattro ambiti strategici:

- 1. Consapevolezza:** migliorare la consapevolezza relativamente al fatto che l'ISS può essere una condizione grave che deve essere studiata e gestita in modo olistico
- 2. Diagnosi:** Migliorare la coerenza e l'esperienza del percorso diagnostico per i bambini, compresi i rinvii
- 3. Processo decisionale familiare:** supportare le famiglie nel processo decisionale informato relativo ai trattamenti
- 4. Impatto psicosociale:** ridurre attivamente l'impatto dell'ISS sul benessere emotivo e sociale del bambino

Queste raccomandazioni sono state progettate per aiutare la comunità di pazienti affetti da ISS e chi li assiste affinché possano comprendere e gestire meglio la loro condizione. Forniranno agli operatori sanitari linee guida chiare e coerenti per indagare sulla condizione e riconoscere potenziali casi di ISS nei bambini.

È importante sottolineare come queste raccomandazioni solleciteranno i responsabili politici, le associazioni mediche, gli operatori sanitari e le organizzazioni di pazienti a prendere provvedimenti, stabilendo una definizione universalmente accettata della condizione ISS, riconoscendone il potenziale impatto sulla salute mentale e il carico sociale e creando risorse educative mirate. L'attuazione di queste raccomandazioni garantirà ai bambini e alle loro famiglie l'accesso a cure tempestive e olistiche.

Il resoconto completo fornisce ulteriori dettagli su come queste raccomandazioni possono essere attuate per migliorare la vita dei bambini affetti da ISS e quelle delle loro famiglie.

# Dichiarazione congiunta degli autori

*“Chiediamo con urgenza miglioramenti nella qualità delle cure per i bambini affetti ISS, che troppo spesso vengono trascurati dai sistemi sanitari, dai medici e dalla società. I bambini con questa condizione e le loro famiglie si trovano ad affrontare una carenza di informazioni, rinvii tempestivi, accesso ad interventi e supporto complessivo per raggiungere il massimo potenziale di crescita e benessere.*

*Non parliamo solo di altezza. Vogliamo migliorare l'esperienza di bambini e famiglie nella gestione di tutto ciò che riguarda questa condizione, comprese le difficoltà sanitarie, sociali ed emotive. E garantire loro l'accesso a opzioni sanitarie in cui le loro voci siano ascoltate.*

*Questo resoconto rappresenta un punto di partenza per il cambiamento. Raccoglie le esperienze della nostra comunità di pazienti e propone semplici passi concreti che possono immediatamente aiutare i bambini e le loro famiglie a sentirsi meglio supportati, ascoltati e compresi.*

*Chiediamo a tutte le parti interessate menzionate nelle nostre raccomandazioni - dai responsabili politici, ai medici e alle organizzazioni di pazienti - di assumersi la responsabilità e di influenzare proattivamente il cambiamento per migliorare la vita dei pazienti in tutto il mondo.”*



**Ashley Gilmer**  
Amministratore  
Delegato di ICOSEP



**Jessica Cook**  
Direttore Esecutivo di  
ICOSEP



**Béatrice Demaret**  
Presidente  
dell'Associazione  
GRANDIR



**Cinzia Sacchetti**  
Presidente,  
A.Fa.D.O.C aps



**Courtney Rivard**  
Difensore dei Pazienti  
The MAGIC Foundation



**Alexander A L Jorge**  
Medico Chirurgo, Dott. Ric.  
Professore Associato di  
Medicina presso la Facoltà  
di Medicina dell'Università  
di San Paolo/Unità di  
Endocrinologia Genetica



**Marco Cappa**  
Medico Chirurgo,  
Dott. Ric.  
Professore in  
Pediatria, Direttore  
della Unità di Ricerca  
Terapie Innovative  
per le Endocrinopatie,  
Ospedale Pediatrico  
Bambino Gesù IRCCS,  
Roma

# Ringraziamenti

Desideriamo ringraziare ogni singola persona coinvolta nello sviluppo del progetto "Ridefinire l'ISS". Noi di ICOSEP siamo orgogliosi di poter contare su una rete globale di organizzazioni di pazienti che rappresentano e accomunano le esigenze di tante comunità diverse. Questo lavoro non sarebbe stato possibile senza il contributo di Béatrice Demaret, Cinzia Sacchetti e Courtney Rivard.

La nostra più sincera gratitudine va al Dott. Alexander A. L. Jorge e al Dott. Marco Cappa, che hanno ricoperto il ruolo di consulenti clinici esterni per questo progetto.

Sebbene abbiamo fornito consulenze specialistiche ed esperienze di prima linea, il resoconto riflette principalmente le prospettive dei rappresentanti dei pazienti partecipanti e dei contributori al workshop (compresa la rete globale ICOSEP), inoltre, potrebbe non coincidere pienamente con le opinioni personali dei consulenti o con le posizioni delle loro istituzioni, sotto ogni aspetto.

Infine, ringraziamo Intent Health che ha sostenuto la facilitazione e lo sviluppo di questo rapporto e l'ente finanziario Novo Nordisk che ha permesso la realizzazione di questo progetto.



Intent Health colma il divario tra le comunità svantaggiate e il sistema sanitario, traducendo le conoscenze in azioni concrete attraverso comunicazioni strategiche. Grazie alla loro vasta esperienza nel lavoro con comunità di tutto il mondo, sono esperti nel riconoscere le barriere, superare la sfiducia e facilitare relazioni efficaci tra i loro clienti e le parti interessate.

I loro successi derivano dal riconoscimento del valore delle esperienze vissute e dalla loro trasformazione in intuizioni significative, campagne di grande impatto e raccomandazioni concrete guidate dalla comunità.



*Il progetto "Ridefinire l'ISS": migliorare la fiducia e la chiarezza è stato creato in collaborazione con e finanziato da Novo Nordisk Health Care AG.*

*I risultati del progetto "Ridefinire l'ISS": migliorare la fiducia e la chiarezza, riflettono le opinioni di ICOSEP e dei gruppi di pazienti sostenitori. Questo documento non è di natura promozionale e non è specifico per alcun trattamento o terapia.*

# Che cos'è la bassa statura idiopatica?

La bassa statura colpisce il 2% dei bambini a livello mondiale. La bassa statura idiopatica (ISS) si riferisce a quei bambini di statura significativamente più bassa, senza alcuna causa medica nota<sup>1-3</sup>, con un'altezza inferiore di due o più deviazioni standard rispetto alla media per età, sesso e popolazione di riferimento.<sup>1-5</sup>

L'ISS viene diagnosticata dopo aver escluso altre cause note, come cause mediche, endocrine o genetiche identificabili.<sup>5</sup> Questo è il motivo per cui talvolta viene definita come una "diagnosi di esclusione", poiché non esiste una spiegazione nota per la condizione del bambino. In ogni caso, la causa dell'ISS rimane sconosciuta. Ad esempio, molti bambini potrebbero avere una base genetica non ancora scoperta, causata dall'effetto combinato di mutazioni in più geni o dalla variazione in un singolo.<sup>6</sup> Ciò può influire ulteriormente sulla diagnosi, sul rinvio ad uno specialista e sul trattamento.<sup>6</sup> I progressi nella ricerca genetica potrebbero aiutare a spiegare perché alcuni bambini presentano questa condizione. Ciò potrebbe significare che il modo in cui l'ISS è classificata e studiata potrebbe dover essere ulteriormente perfezionato e sviluppato.

Le ricerche dimostrano costantemente che i bambini affetti da ISS possono trovarsi ad affrontare notevoli difficoltà emotive e sociali, quali bullismo, solitudine o esclusione sociale, a causa della loro statura.<sup>3</sup> Queste esperienze possono influire sul benessere emotivo, sulla partecipazione scolastica e sulle aspirazioni del bambino, oltre ad avere un impatto negativo sulla sua salute mentale a lungo termine, fino all'età adulta.

**Un genitore che ha partecipato alla ricerca qualitativa ha dichiarato:**

“ È profondamente influenzato dalla sua statura. E per me è difficile, perché penso che sia perfetto e lo considero meraviglioso, ma per lui è così difficile vederla in questo modo. Pensa che sia davvero una tragedia essere così com'è. ”

Le famiglie spesso riferiscono di come si trovino a dover apportare delle modifiche pratiche del tipo, evitare i parchi a tema (a causa delle restrizioni sull'altezza) o dover ricorrere ad un seggiolino adeguato nelle auto di amici o parenti.

Si tratta di circostanze che portano i bambini ad essere auto-consapevoli della loro condizione, mettendo in moto un meccanismo volto ad evitare situazioni sociali e ad aumentare lo stress emotivo di chi se ne prende cura.<sup>7</sup>

È importante sottolineare che l'accesso a cure adeguate e al sostegno psicosociale varia notevolmente a seconda dell'area geografica, del sistema sanitario, della copertura assicurativa, della consapevolezza dei medici riguardo all'ISS o persino del sesso o dell'etnia del bambino.<sup>4,8</sup>

Queste informazioni riflettono esperienze di vita raccolte direttamente dalla comunità ISS, nonché da studi qualitativi e quantitativi e dalla letteratura pubblicata:

**1. Sondaggio del 2025 sulla Qualità delle Cure di ICOSEP:** un'indagine globale condotta per raccogliere opinioni da parte degli assistenti dei bambini affetti da condizioni legate alla crescita, volta a comprendere meglio le loro esperienze e le sfide che affrontano.

Il Sondaggio del 2025 sulla Qualità delle Cure di ICOSEP ha coinvolto **17 intervistati affetti da ISS provenienti da cinque paesi** (Francia, Canada, USA, Spagna e Germania).



Per l'ISS, **il 70% degli intervistati** ha segnalato una mancanza di riconoscimento dell'impatto che l'ISS ha sulla vita del proprio bambino. **Il 47% degli intervistati** ha riferito di non avere accesso a specialisti competenti o esperti nelle cure per il proprio bambino affetto da ISS.

L'indagine ha anche rivelato come l'accesso al supporto psicosociale vari considerevolmente tra i paesi. **Il 35% ha evidenziato l'accesso alle cure e al supporto per la salute mentale come una delle sfide più gravi che si è riscontrato**, principalmente in Canada e in Francia.

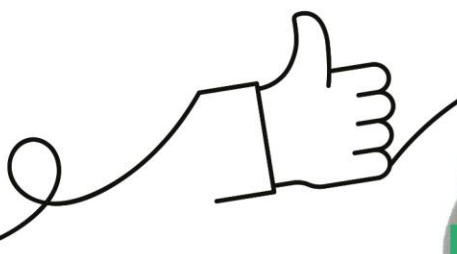
**2. Il segmento qualitativo dello studio sulla Qualità della Vita per le Persone Affette da Bassa Statura del 2025 (EQUIPS):** è uno studio che esplora la qualità della vita delle persone affette da ISS attraverso interviste strutturate.

Le interviste virtuali condotte con gli assistenti sanitari di **otto bambini di età compresa tra 4 e 15 anni affetti da ISS negli USA** hanno segnalato le numerose barriere che la comunità ISS affronta nella vita quotidiana tra cui **infantilizzazione, l'esclusione sociale, e una visione negativa di sé.**



**Un genitore ha condiviso:**

“ È sempre stato così piccolo e da sempre scambiato per un bambino molto più giovane. Ha avuto difficoltà ad integrarsi nei gruppi sociali e la situazione peggiora ogni anno che passa... Si sente come se a nessuno importasse di lui. Come se non piacesse a nessuno. O la gente lo ignora oppure è cattiva con lui. ”



**3. La letteratura pubblicata:** Gli articoli esaminati nell'ambito di questo progetto si sono concentrati sulle esperienze dei bambini e degli assistenti, sul processo decisionale e sugli esiti, nonché sugli impatti psicosociali correlati all'ISS:

Gli articoli hanno messo in evidenza le **incoerenze nel panorama dell'ISS**, inclusi divergenti decisioni normative sui trattamenti e standard diagnostici variabili, che possono portare a **trattamenti inappropriati** oppure a **diagnosi mancanti.**

Uno studio epidemiologico danese condotto su scala nazionale ha rilevato che **i bambini affetti da ISS di età compresa tra 10 e 12 anni** hanno **il 37% di possibilità in più di essere vittime di prese in giro o vittime di bullismo**; hanno riportato, inoltre, una maggiore solitudine, con un aumento stimato della probabilità rispettivamente del **19% per le ragazze e il 10% per i ragazzi.**



# Tavola rotonda su: migliorare la fiducia e la chiarezza

Nell'ambito del progetto "Migliorare la fiducia e la chiarezza", nell'ottobre 2025 abbiamo organizzato una tavola rotonda virtuale che ha riunito tutte le parti globali interessate provenienti da tutte le comunità legate alle condizioni di crescita. Tra questi figuravano leader di associazioni di pazienti di Stati Uniti, Francia e Italia, nonché rinomati endocrinologi brasiliani e italiani che seguono pazienti affetti da ISS e altre patologie legate alla crescita.

Insieme, abbiamo identificato soluzioni per le principali necessità non soddisfatte della comunità ISS. Questi dati hanno portato ad una serie di raccomandazioni concrete, volte a migliorare l'esperienza della comunità ISS in materia di salute, benessere e altri aspetti.

Siamo stati lieti di unire esperienze personali e professionali per una discussione approfondita e approfondimenti significativi. Le discussioni sono state supportate da ricerche preliminari condotte sulle tre fonti chiave elencate in precedenza: il sondaggio ICOSEP sulla qualità delle cure, lo studio EQUIPS sulla qualità della vita e la letteratura pubblicata sull'ISS.

**La tavola rotonda ha identificato i seguenti ostacoli e necessità insoddisfatte nell'ambito dell'ISS:**



## 1. una mancanza di riconoscimento e scarsa esperienza diagnostica per i bambini affetti da ISS.

L'assenza di una definizione globalmente accettata e di linee guida cliniche standardizzate per l'ISS rimane un ostacolo fondamentale per delle cure coerenti. I diversi paesi definiscono l'ISS in modo diverso, con conseguente mancanza di chiarezza sui tempi di diagnosi, variazioni nei rinvii agli specialisti e nei trattamenti da prendere in considerazione, il che conduce a percorsi diagnostici frammentati e risultati diseguali.

In definitiva, la mancanza di un approccio coerente o di un consenso nell'indagine sull'ISS e nella standardizzazione delle cure crea un ambiente disuguale per i bambini affetti da ISS, a livello mondiale.

“ *In Italia, usiamo il termine [idiopatico] molto meno rispetto agli altri paesi. Ci avvaliamo di “bassa statura familiare” oppure “bassa statura costituzionale” nel caso di un ritardo nello sviluppo osseo, perché è completamente diverso dall'idiopatia. Penso che in futuro il termine “idiopatico” scomparirà del tutto.* ”

**Dott. Marco Cappa**

“ *Molti medici riscontrano ancora molte difficoltà e sfide nel riconoscere i segni di un bambino che non sta crescendo normalmente; si concentrano sulla linea, sul percentile.* ”

**Béatrice Demaret**



## 2. La necessità di comprendere meglio il peso sociale ed emotivo dell'ISS

**Sappiamo che l'ISS ha effetti psicosociali che vanno ben oltre l'altezza fisica del bambino.** Le famiglie segnalano costantemente difficoltà emotive e sociali: il 35% degli intervistati nel sondaggio sulla qualità delle cure condotto dall'ICOSEP segnala forti difficoltà nell'accedere al supporto psicologico essenziale.

I bambini possono subire bullismo, avere una bassa autostima e una ridotta fiducia in se stessi, aggravate da stigma, dall'infantilizzazione persistente e dalle barriere pratiche negli ambienti quotidiani. Allo stesso tempo, scarsa consapevolezza e formazione insufficiente del personale scolastico e delle reti familiari limitano la disponibilità di un sostegno efficace.

Questi fattori congiuntamente creano un carico psicosociale significativo e spesso trascurato sia per i bambini che per chi se ne prende cura.

**“ È molto importante che venga fornito un supporto psicologico, perché i bambini soffrono per questa differenza. ”**

**Cinzia Sacchetti**



## 3. Incertezza sul valore del trattamento per i bambini relativo agli esiti

Le famiglie devono affrontare l'incertezza nel prendere decisioni sul percorso sanitario dei propri figli. Le informazioni sui trattamenti disponibili, sui loro possibili effetti sull'altezza del bambino e sulla gestione a lungo termine sono spesso limitate o comunicate in modo incoerente, lasciando le famiglie all'oscuro nel prendere decisioni informate insieme al proprio figlio.

Per le famiglie che desiderano proseguire il trattamento, la ricerca dimostra che può migliorare la crescita, tuttavia, i risultati possono essere influenzati da fattori quali la tempestività dell'inizio del trattamento e la risposta del bambino entro il primo anno.<sup>6</sup>

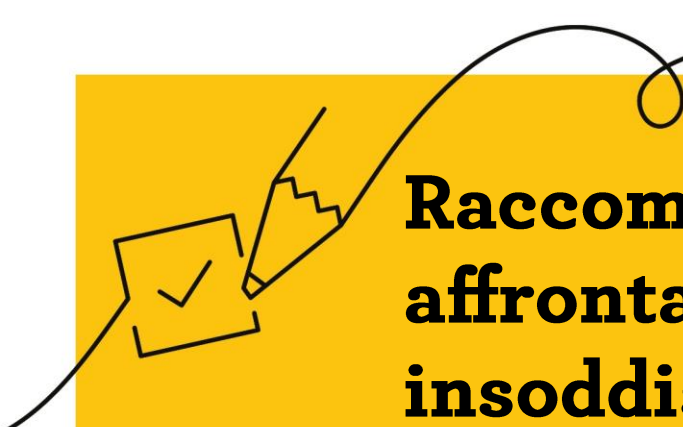
Questi risultati sottolineano l'importanza di una diagnosi tempestiva e accurata e di un processo decisionale precoce, poiché l'efficacia del trattamento della crescita dipende, tra le altre ragioni, spesso dall'età. È importante stabilire criteri e tempistiche chiari per la valutazione della statura del bambino, in modo tale che possa ottenere il meglio dalle cure e al momento giusto.

Inoltre, poiché la ISS non ha una causa medica o una diagnosi e, spesso viene considerata dai sistemi sanitari come una condizione "estetica" piuttosto che come una condizione grave, a causa dei risultati normali dei test di laboratorio e genetici, le famiglie riscontrano variazioni nella copertura assicurativa. Ciò complica ulteriormente l'accesso alle cure e alla pianificazione dell'assistenza.

**“ Spesso riscontriamo che, poiché non esiste una letteratura specifica da distribuire, alcuni genitori e bambini scelgono di non sottoporsi al trattamento. ”**

**Courtney Rivard**





# Raccomandazioni per affrontare le esigenze insoddisfatte della comunità ISS

**Nell'ambito della nostra tavola rotonda sul miglioramento della fiducia e della chiarezza, abbiamo esplorato strategie pratiche per affrontare le esigenze insoddisfatte dei bambini affetti da ISS e delle loro famiglie.**

Sfruttando queste strategie, facciamo appello ad un cambiamento sia nelle pratiche che nel modo in cui i sistemi sanitari influenzano la comprensione e la gestione di questa condizione. I sistemi sanitari dovrebbero standardizzare il riconoscimento dell'ISS come condizione di crescita non estetica, garantendo un accesso equo alla valutazione, al sostegno psicosociale e ad opzioni terapeutiche adeguate, paragonabili ad altre condizioni di crescita. L'impatto psicosociale dell'ISS deve essere un elemento centrale dell'assistenza, supportato da screening di routine sulla salute mentale, assistenza multidisciplinare, iniziative di sensibilizzazione nelle scuole e iniziative contro il bullismo.

**Queste raccomandazioni mirano a:**

1. Riformulare le modalità con cui medici, educatori, responsabili politici e reti di sostegno interagiscono con chi affetto da ISS.
2. Realizzare cambiamenti sistemici più ampi che garantiscano che i bambini e le famiglie siano riconosciuti, compresi e meglio sostenuti durante tutto il loro percorso di cura.

Le nostre raccomandazioni sono state accuratamente riviste e modificate sulla base dei feedback forniti dai partecipanti alla tavola rotonda: migliorare la fiducia e la chiarezza, al fine di garantire che siano rappresentative delle opinioni della comunità, realizzabili e adeguatamente orientate a migliorare le esperienze della comunità ISS.

**Abbiamo elaborato nove gruppi di raccomandazioni che rientrano nelle quattro categorie seguenti:**

**1. Consapevolezza:** migliorare la consapevolezza relativamente al fatto che l'ISS può essere una condizione grave che deve essere studiata e gestita in modo olistico

**2. Diagnosi:** migliorare la coerenza e l'esperienza del percorso diagnostico per i bambini, compresi i rinvii

**3. Processo decisionale familiare:** supportare le famiglie nel processo decisionale informato relativo ai trattamenti

**4. Impatto psicosociale:** ridurre attivamente l'impatto dell'ISS sul benessere emotivo e sociale del bambino

# 1. Consapevolezza:

## migliorare la consapevolezza relativamente al fatto che l'ISS può essere una condizione grave che deve essere studiata e gestita in modo olistico

### Riconoscimento tempestivo dell'ISS nei bambini

La comunità affronta un insieme di bisogni e difficoltà specifiche che iniziano con il riconoscimento insufficiente della condizione, all'interno del sistema sanitario e della società in generale. Le persone affette da ISS spesso affrontano sfide che vanno oltre i sintomi clinici, tra cui impatti psicosociali, difficoltà nell'accedere a cure coordinate e specialistiche e consapevolezza o comprensione limitata da parte degli operatori sanitari, dei coetanei, degli insegnanti e delle reti più ampie.

### Raccomandazioni Gruppo 1



I bambini affetti da ISS dovrebbero avere pari opportunità di accesso alle cure mediche, secondo necessità, in linea con le cure fornite per altre patologie legate alla crescita.

- **I sistemi sanitari** dovrebbero standardizzare il riconoscimento dell'ISS come una condizione medica e non estetica, su tutto il territorio.
- Per garantire un accesso equo ai bambini che subiscono gli effetti negativi di questa condizione, **le assicurazioni in materia sanitaria** dovrebbero aggiornare le loro politiche per riconoscere l'ISS come una condizione medica che dà diritto al rimborso delle terapie mediche e olistiche.

### Raccomandazioni Gruppo 2



I risultati e le esperienze riportati dai pazienti dovrebbero essere sistematicamente integrati nelle discussioni sanitarie e nel processo decisionale relativo all'ISS. L'integrazione di queste prospettive garantisce che l'erogazione delle cure e la valutazione riflettano le esperienze, le esigenze e le priorità reali dei bambini affetti da ISS.

- **I ricercatori del mondo accademico e dell'industria** dovrebbero investire in ricerche specifiche sulle esperienze dei bambini affetti da ISS, compreso l'impatto dei carichi psicosociali e gli effetti misurabili del trattamento rispetto ad una mancata cura.
- **Le organizzazioni dei pazienti** dovrebbero sviluppare attivamente o collaborare a campagne di sensibilizzazione che sfruttino le storie dei pazienti per coinvolgere gli attori del settore sanitario sui bisogni non soddisfatti legati all'ISS.

## 2. Diagnosi:

# migliorare la coerenza e l'esperienza del percorso diagnostico per i bambini, compresi i rinvii

### Iniziare il percorso di cura con fiducia

Il percorso dei bambini per ottenere il riconoscimento dell'ISS è incoerente e altamente variabile a seconda delle strutture sanitarie, dei medici, delle regioni e dei paesi.

Ciò comporta ritardi significativi, diagnosi errate e una mancanza di coordinamento delle cure, con conseguente frustrazione, incertezza e stress emotivo per molti bambini. Poiché l'ISS viene diagnosticata per esclusione, molte famiglie subiscono ritardi nella ricezione della diagnosi, il che può influire negativamente sui risultati per coloro che vengono identificati in un secondo momento, spesso ricevendo troppo poco sostegno al momento della diagnosi.

### Raccomandazioni Gruppo 3



**Gli operatori sanitari** dovrebbero implementare un protocollo di riferimento standardizzato, in base al quale i bambini che non raggiungono le tappe fondamentali della crescita appropriate per la loro età vengano valutati utilizzando indicatori chiave quali la velocità di crescita, inoltre, dovrebbero essere prontamente indirizzati ad uno specialista della crescita per la valutazione e la gestione della condizione.

**Le società professionali pediatriche e le organizzazioni dei pazienti** dovrebbero intraprendere ricerche tramite come workshop e sondaggi, per comprendere meglio le barriere e le lacune nelle conoscenze sull'uso delle misurazioni della crescita nella pratica clinica, sia in pediatria che in endocrinologia.

- Questa ricerca dovrebbe essere integrata ad una revisione da parte di **una società professionale pediatrica** sull'uso appropriato delle misurazioni della crescita dei bambini, (ad esempio velocità di crescita, proporzioni corporee), la frequenza con cui tali misurazioni dovrebbero essere effettuate, l'uso nelle decisioni di riferimento e successivamente nella diagnosi.

**Le organizzazioni di pazienti e i medici** dovrebbero collaborare per creare congiuntamente una campagna di sensibilizzazione e formazione, volta a migliorare l'uso corretto degli strumenti esistenti per la misurazione dell'altezza dei bambini da parte di tutti i medici di base, nonché delle famiglie che possono monitorare la crescita dei propri figli a casa.

- Ad esempio, si potrebbe preparare e distribuire un foglietto informativo di una pagina sull'uso delle migliori pratiche relative alla velocità di crescita per i medici o utilizzarlo come risorsa per presentazioni in occasione di convegni e conferenze mediche.
- Questa campagna dovrebbe fare appello alla necessità di indirizzare tempestivamente i pazienti a specialisti e gestire la situazione quando si rileva una mancanza di crescita opportuna.

## Raccomandazioni Gruppo 4



L'Organizzazione Mondiale della Sanità (OMS) e le associazioni professionali pediatriche dovrebbero creare e promuovere iniziative educative che garantiscano un uso coerente e accurato delle misurazioni della crescita nella pratica clinica.

Le associazioni di endocrinologia pediatrica dovrebbero rivedere e integrare la gestione dell'ISS in tutte le fasi del percorso di cura della bassa statura, compreso il monitoraggio della crescita, la formazione dei medici e i percorsi di riferimento.

Le facoltà di medicina e gli organismi che forniscono formazione ai medici, in particolare la formazione specialistica per endocrinologi pediatrici e medici di base, dovrebbero rivedere e aggiungere l'ISS nei materiali relativi alle condizioni di crescita, compresa l'integrazione di casi di ISS nell'apprendimento basato su casi clinici e nei corsi accreditati ECM incentrati sul miglioramento delle competenze dei medici in materia di ISS.

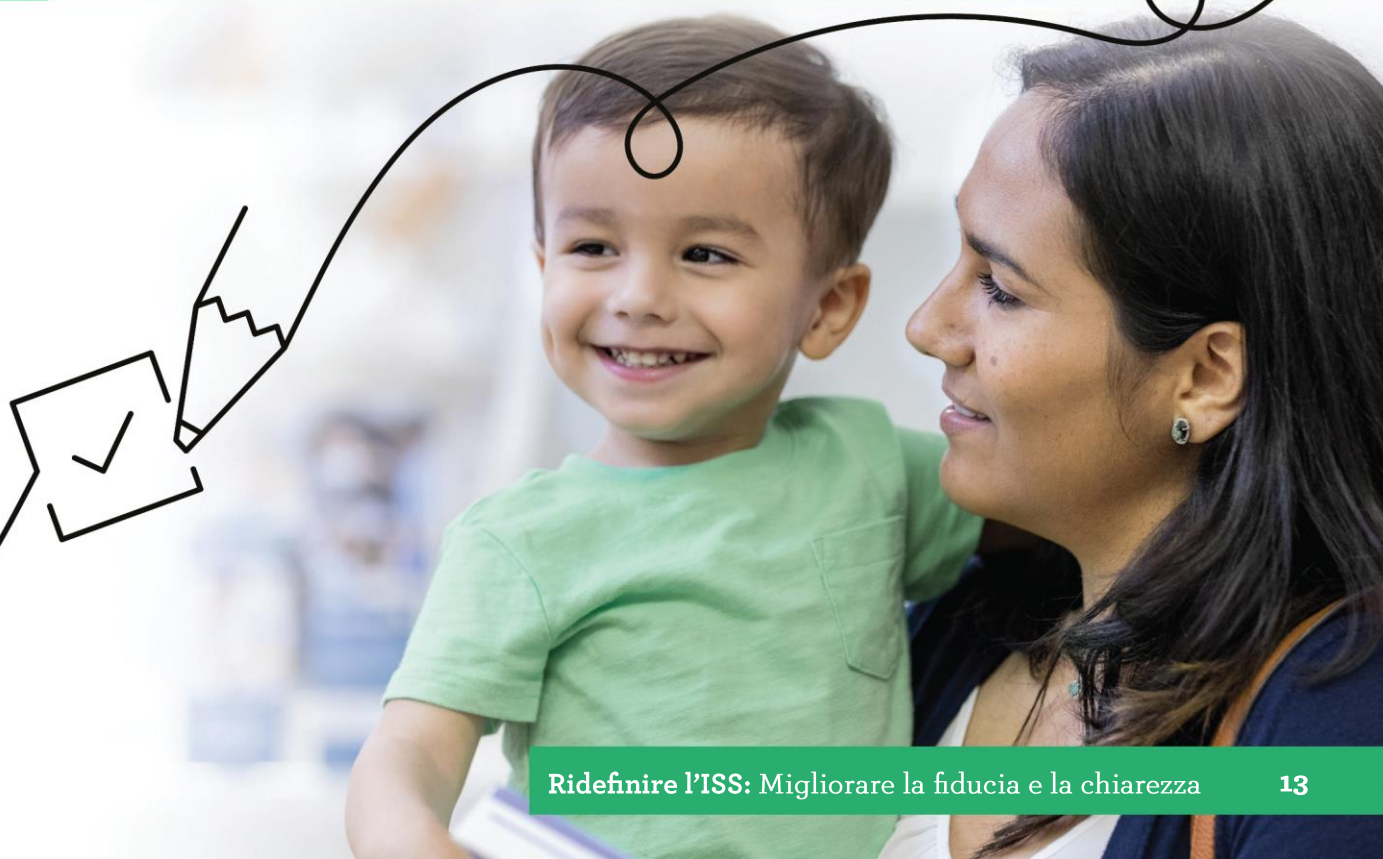
## Raccomandazioni Gruppo 5



È necessario avviare un progetto di ricerca globale in collaborazione con le associazioni dei pazienti e i medici per esaminare la percezione del termine "idiopatico", individuando i contesti in cui tale termine può creare barriere che incidono negativamente sulle famiglie e quelli in cui termini alternativi potrebbero risultare più appropriati.

- L'OMS, le associazioni di pazienti e le società di endocrinologia pediatrica dovrebbero sviluppare congiuntamente una nuova convenzione di denominazione per l'ISS che combini la terminologia medica con l'empowerment e le esperienze dei pazienti, con l'obiettivo di rispondere alle critiche mosse alla definizione "idiopatico" dalla comunità ISS.

La Classificazione Internazionale delle Malattie (ICD) dell'OMS dovrebbe rivedere e aggiornare la codifica dell'ISS nell'ambito del suo prossimo ciclo di revisione, al fine di garantire che i bambini siano adeguatamente identificabili da parte delle parti interessate, quali assicuratori e responsabili politici, come affetti da una condizione riconosciuta.



### 3. Processo decisionale familiare: supportare le famiglie nel processo decisionale informato relativo ai trattamenti

Supportare un processo decisionale informato per le famiglie che prendono in considerazione il trattamento dell'ISS è essenziale per garantire un'assistenza etica e incentrata sul paziente. Le famiglie spesso devono affrontare scelte complesse che coinvolgono fattori medici, psicologici e sociali e informazioni chiare e accessibili sono fondamentali per orientarsi in queste decisioni.

#### Raccomandazioni Gruppo 6



**I sistemi sanitari e i responsabili politici** dovrebbero dare priorità a modelli di assistenza personalizzati che rispondano alle esigenze dei bambini, in particolare durante le discussioni sul trattamento e sulla gestione olistica.

- **Le società di endocrinologia pediatrica** dovrebbero sviluppare e condividere risorse con le loro reti per sostenere la pratica dell'assistenza personalizzata, incoraggiando gli endocrinologi pediatrici ad evitare un approccio "universale".
- **Gli endocrinologi pediatrici** dovrebbero fornire consulenza e trattare i bambini con cure personalizzate e offrire accesso ad opzioni che dipendano sia dalle esigenze del bambino sia dalle prove scientifiche più solide attualmente disponibili.



## Raccomandazioni Gruppo 7



Le famiglie dispongono di un accesso limitato alle informazioni sull'ISS perché le risorse disponibili sono scarse e non facilmente accessibili. Hanno bisogno di sostegno per comprendere i percorsi terapeutici, oltre ad indicazioni volte a promuovere un processo decisionale personalizzato e a responsabilizzare le famiglie.

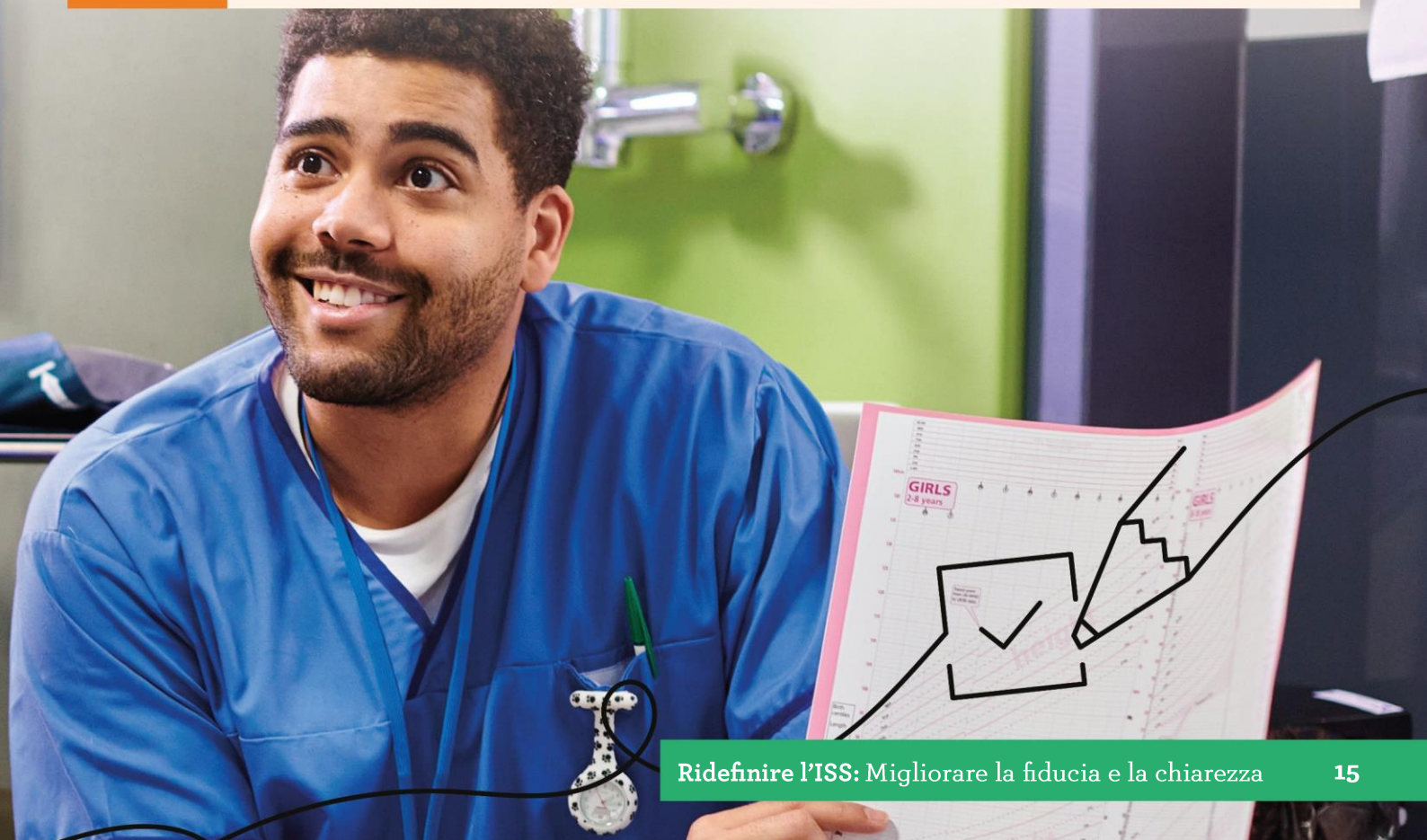
**Gli endocrinologi pediatrici** dovrebbero fornire a tutti i bambini e a chi se ne prende cura un pacchetto informativo sulle opzioni di supporto e trattamento disponibili, comprese informazioni sui benefici e sui potenziali effetti collaterali, quali:

- qual è la traiettoria di crescita prevista individualmente senza trattamento;
- quale potrebbe essere la traiettoria di crescita con il trattamento, compreso l'impatto dell'età di inizio della terapia;
- quale percentuale di bambini risponde alle cure;
- impatto del trattamento a lungo termine;
- impatto dell'assenza di un trattamento a lungo termine;
- tutte le opzioni di gestione disponibili;
- supporto olistico/psicosociale disponibile;
- supporto emotivo disponibile.

**I sistemi sanitari** dovrebbero rivedere e aggiornare tutto il materiale informativo destinato ai pazienti, relativo alle condizioni di crescita, includendo informazioni sull'ISS e sulle opzioni disponibili per i bambini in materia di trattamento e sostegno olistico.

**Le organizzazioni dei pazienti** dovrebbero guidare iniziative dedicate all'ISS per individuare le famiglie e garantire loro accesso a supporto e informazioni, tra cui:

- creare sezioni specialistiche sui propri siti web per ospitare informazioni sull'ISS comprese le opzioni di sostegno e trattamento.
- sviluppare o collaborare a campagne di sensibilizzazione che sfruttino le testimonianze dei pazienti per coinvolgere le parti sanitarie interessate nelle esigenze non soddisfatte legate alla condizione ISS.



## 4. Impatto psicosociale: ridurre attivamente l'impatto dell'ISS sul benessere emotivo e sociale dei bambini

### La giusta cura va oltre l'altezza

Ridurre l'impatto dell'ISS sul benessere emotivo e sociale dei bambini è essenziale per una cura olistica. Oltre alla gestione dell'altezza, è necessario affrontare l'impatto dell'ISS sulla fiducia in sé stessi, sulle relazioni e sulla partecipazione alle attività quotidiane. I bambini possono trovarsi ad affrontare stigma sociale o isolamento, fattori che possono incidere sulla loro salute mentale a lungo termine.

### Raccomandazioni Gruppo 8



È necessario istituire un protocollo standardizzato per lo screening e il supporto psicologico come parte delle cure di routine per tutti i bambini affetti da ISS. Ciò include l'implementazione di valutazioni regolari della salute mentale, l'integrazione di psicologi infantili o consulenti nei team multidisciplinari per la gestione della ISS e la garanzia che le famiglie abbiano accesso a risorse di supporto tra pari.

- **I responsabili delle politiche sanitarie** dovrebbero rendere obbligatoria l'aggiunta di una valutazione psicosociale e di un supporto multidisciplinare per i bambini affetti da ISS durante tutto il percorso diagnostico.
- **I fornitori di assistenza sanitaria** dovrebbero essere aggiornati tramite programmi di formazione, acquisendo le conoscenze necessarie per valutare il benessere psicosociale durante i controlli sanitari di tutti i bambini con ISS.
- **I responsabili dei finanziamenti** dovrebbero stanziare fondi per i posti di lavoro dedicate a personale con esigenze psicosociali (ad esempio infermieri specialisti), presenti nei piani di gestione di tutti i bambini affetti da ISS, nonché in ambienti scolastici.

**Le organizzazioni di pazienti** dovrebbero adottare o creare strumenti per consentire alle famiglie di difendere le esigenze psicosociali al di là dell'altezza utilizzando le risorse disponibili.

- Ad esempio, la MAGIC Foundation ha realizzato un opuscolo intitolato "Impatto psicosociale della bassa statura sui bambini e sugli adolescenti" che fornisce consigli ai pazienti e a chi li assiste, oltre a indicazioni su come cercare aiuto.

## Raccomandazioni Gruppo 9



Sviluppare e potenziare i sistemi di sostegno comunitario, educativo e familiare per i bambini affetti da ISS.

**Il personale addetto alla consulenza e al sostegno della salute mentale** dovrebbe essere dotato di informazioni aggiornate sui servizi ISS che indirizzano i pazienti alle organizzazioni locali.

**I sistemi educativi** dovrebbero attuare programmi volti a ridurre lo stigma e il bullismo nei confronti dei bambini che vivono esperienze sociali negative a scuola a causa della loro condizione.

**Le organizzazioni di pazienti** dovrebbero sviluppare attivamente o collaborare a campagne di sensibilizzazione che normalizzino il dialogo sull'ISS all'interno delle comunità e che riducano lo stigma nei confronti dei bambini, come ad esempio iniziative "Speak Up" o il video "Io Alzo La Voce", che ha riscosso un notevole successo in Italia.

**Le organizzazioni di pazienti** dovrebbero dare priorità alla creazione di opportunità per i bambini e le famiglie di entrare in contatto e normalizzare le loro esperienze, oltre a favorire la resilienza e l'autostima.



# Qual è il prossimo passo?

Affrontare i bisogni insoddisfatti dei bambini affetti da ISS richiede un approccio equilibrato, compassionevole e basato su dati scientifici. È essenziale riconoscere che la diversità fisica è una caratteristica fondamentale di una società sana e inclusiva. L'obiettivo del progetto "Ridefinire l'ISS" non è quello di medicalizzare la diversità, ma al contrario, quello di garantire che i bambini che soffrono di un reale disagio fisico, emotivo e sociale ricevano cure tempestive, adeguate e compassionevoli.

Il riconoscimento, la chiarezza e la coerenza sono elementi essenziali per ridurre le disuguaglianze e migliorare i risultati. Promuovendo il riconoscimento dell'ISS, rafforzando i percorsi diagnostici, migliorando l'accesso ad interventi adeguati e tempestivi ed ampliando le risorse psicosociali, possiamo creare un sistema che dia priorità al benessere piuttosto che alla conformità.

Il nostro obiettivo non è quello di fare in modo che ogni bambino cresca in altezza, ma di garantire che possa prosperare. Alla fine, i nostri sforzi collettivi dovrebbero permettere a tutti i bambini affetti da ISS di crescere con fiducia, partecipare pienamente e raggiungere il proprio potenziale unico. Facciamo appello alle parti interessate affinché creino sistemi che diano priorità al benessere rispetto all'aspetto e supportino il diritto di ogni bambino a prosperare.

**Ashley Gilmer**, Amministratore Delegato della Coalizione Internazionale delle Organizzazioni a Supporto dei Pazienti Endocrini (ICOSEP):

“ *La bassa statura idiopatica (ISS) ha bisogno di un riconoscimento e di una cura che siano migliori. Le famiglie di tutto il mondo stanno lottando per ottenere una diagnosi tempestiva, informazioni chiare e il supporto di cui hanno bisogno, a prescindere che si tratti di trattamento o di supporto psicologico. Sebbene il numero esatto di bambini che convivono con la ISS non sia noto, ciò che emerge chiaramente ascoltando le famiglie è l'impatto reale sulla vita quotidiana e sul benessere emotivo dei bambini.*

*La mancanza di un adeguato riconoscimento della condizione (ISS) come condizione reale di crescita rende più difficile per le famiglie ottenere indicazioni chiare dai sistemi sanitari e per i medici fornire le informazioni corrette o avere linee guida cliniche coerenti per identificare la ISS.*

*Sebbene le cure mediche possano far parte del percorso di alcuni bambini, i bambini affetti da ISS hanno bisogno di supporto emotivo. Tutto questo è fondamentale per gestire il loro benessere e offrire loro la migliore opportunità di prosperare, eppure molti ci hanno detto che si tratta di qualcosa che non ricevono adeguatamente.*

*Con queste raccomandazioni, vogliamo vedere un cambiamento significativo e sostenibile per le famiglie che convivono con l'ISS. Un migliore riconoscimento, informazioni, cure, supporto psicologico e sociale - facciamo appello alle parti interessate di tutto il mondo per far sì che il cambiamento avvenga. Unisciti a noi nel cambiare le vite!*”



# Riferimenti bibliografici

- 1 Wang Z, Gao Z, Huang Y, Li Z, Luo F, Li T, et al. Charting the growth of idiopathic short stature research: a 32-year bibliometric study of global advances. *Frontiers in Endocrinology* [Internet]. 2025 Nov 19;16. Available from: <https://www.frontiersin.org/journals/endocrinology/articles/10.3389/fendo.2025.1667011/full>
- 2 Cohen LE. Idiopathic Short Stature. *JAMA* [Internet]. 2014 May 7 [cited 2019 Apr 16];311(17):1787. Available from: <https://jamanetwork.com/journals/jama/article-abstract/1866124>
- 3 Juul A, Linglart A, Højby Rasmussen M, Lund Leunbach T, Pietropoli A, Pedersen M, et al. Impact of Idiopathic Short Stature (ISS) on children's well-being. *ESPE Abstracts* [Internet]. 2024 [cited 2025 Nov 28];98. Available from: <https://abstracts.eurospe.org/hrp/0098/hrp0098p1-68>
- 4 Diaz-Thomas A, Hill Golden S, Dabelea D, Grimberg A, Magge SN, Safer JD, et al. Endocrine Health and Health Care Disparities in the Pediatric and Sexual and Gender Minority Populations: An Endocrine Society Scientific Statement. *The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism*. 2023 May 16;108(7):1533–84.
- 5 Rapaport R, Wit JM, Savage MO. Growth failure: “idiopathic” only after a detailed diagnostic evaluation. *Endocrine Connections*. 2021 Mar;10(3): R125–38.
- 6 Paparella R, Bei A, Bernabei I, Tarani F, Marcello Niceta, Pucarelli I, et al. Idiopathic Short Stature in the Genomic Era: Integrating Auxology, Endocrinology, and Emerging Genetic Insights. *Children* [Internet]. 2025 Jun 27 [cited 2025 Dec 18];12(7):855–5. Available from: <https://www.mdpi.com/2227-9067/12/7/855#B1-children-12-00855>
- 7 Lackner L, Quitmann J, Kristensen K, Witt S. Health-Related Quality of Life, Stress, Caregiving Burden and Special Needs of Parents Caring for a Short-Statured Child—Review and Recommendations for Future Research. *International Journal of Environmental Research and Public Health*. 2023 Aug 11;20(16):6558–8.
- 8 Murano MC. A Disability Bioethics Reading of the FDA and EMA Evaluations on the Marketing Authorisation of Growth Hormone for Idiopathic Short Stature Children. *Health Care Analysis*. 2020 Feb 13;28(3):266–82.

