



Giornata mondiale dell'Endometriosi, gli esperti: “Anche 10 anni tra i sintomi e la diagnosi, per questo in Toscana è stato aperto un centro specializzato”

Description

a cura del Dott. Alberto Mattei, della Dott.ssa Giulia Rovero e del Dott. Tommaso Capezzuoli

L'Endometriosi – di cui il 28 marzo ricorre la Giornata Mondiale – è una patologia infiammatoria cronica estrogeno-dipendente caratterizzata dalla presenza di tessuto endometriale al di fuori della cavità uterina. [1] [2]

Circa il 90% delle donne con endometriosi presenta dolore pelvico, inclusi dismenorrea, dolore pelvico non mestruale e dispareunia profonda, mentre il 26% riferisce infertilità.[1] Altri sintomi comuni includono disuria, dischezia e affaticamento (50% dei casi).[1] La presentazione è variabile e la gravità dei sintomi non corrisponde necessariamente allo stadio della malattia.[2]

L'eziopatogenesi dell'endometriosi è multifattoriale e coinvolge complessi meccanismi che includono mestruazione retrograda, alterazioni genetiche, disfunzione immunitaria, squilibri ormonali e processi infiammatori cronici.

Epidemiologia

L'endometriosi colpisce circa il 10% delle donne in età riproduttiva a livello mondiale, corrispondente a circa 190 milioni di donne di cui 9 milioni negli Stati Uniti.[1][2][3]

La prevalenza varia significativamente in base alla presentazione clinica. Nelle donne con dolore pelvico cronico, l'endometriosi viene osservata laparoscopicamente nel 28,1% dei casi, mentre nelle donne con infertilità la prevalenza è del 24,8%.[1] Nelle donne asintomatiche, la prevalenza varia dal 2% all'11%, mentre nelle adolescenti sintomatiche può raggiungere il 49% in quelle con dolore pelvico cronico e fino al 75% in quelle con dolore refrattario al trattamento medico.[3]

In Italia, l'incidenza dell'endometriosi è di 0,839 per 1000 donne in età riproduttiva (15-50 anni), con una prevalenza di 14,0 per 1000 (1,4%) nel periodo 2011-2020, secondo il Registro Epidemiologico Nazionale basato sui dati ospedalieri.[4]

Lo studio nazionale italiano ha identificato oltre 134 milioni di ricoveri ospedalieri di donne in età fertile con diagnosi di endometriosi tra il 2011 e il 2020.[4] Si osserva un gradiente nord-sud molto evidente, con tassi di incidenza e prevalenza significativamente più elevati nelle regioni settentrionali rispetto a quelle meridionali.[4][5]

Secondo dati del 2009, circa 3 milioni di donne italiane sono affette da endometriosi, con il 50% nella fascia di età 29-39 anni e solo il 25% asintomatiche.[6] Il costo annuale per i ricoveri ospedalieri è stato stimato intorno ai 54 milioni di euro.[6] Il tempo medio per una diagnosi corretta in Italia è di circa 9 anni, comportando un lungo e costoso percorso diagnostico.[6]

I dati italiani, come quelli internazionali, sono basati principalmente su diagnosi chirurgiche (laparoscopia) e registri ospedalieri, il che probabilmente sottostima la vera prevalenza della malattia.[4][7] La variabilità geografica osservata può riflettere sia differenze nell'accesso alle cure e nella capacità diagnostica tra le regioni, sia potenziali fattori di rischio ambientali.

Diagnosi

La diagnosi di endometriosi si basa attualmente su un approccio clinico presuntivo supportato da esame obiettivo e imaging, piuttosto che sulla conferma chirurgica, per evitare ritardi nel trattamento.[1] Sebbene la conferma istologica mediante laparoscopia rimanga il gold standard, le linee guida internazionali raccomandano di iniziare il trattamento empirico sulla base del sospetto clinico.[1][8]

La diagnosi clinica si basa su anamnesi, esame obiettivo e imaging. I sintomi caratteristici includono dolore pelvico ciclico, dismenorrea progressiva (che peggiora nel tempo, a differenza della dismenorrea primaria), dispareunia profonda, dischezia e disuria.[1][8]

L'esame pelvico può rivelare nodularità o ispessimento dei legamenti uterosacrali, dolorabilità annessiale, masse tubo-ovariche, indurimento del setto rettovaginale o utero retroverso fisso. Tuttavia, un esame obiettivo normale non esclude la diagnosi.[1][8]

L'ecografia transvaginale è raccomandata come esame di imaging iniziale dalle linee guida internazionali con una buona sensibilità e specificità, soprattutto se eseguita da un operatore esperto della patologia.[1][8]

In taluni casi può essere necessaria l'esecuzione di una risonanza magnetica, soprattutto nel sospetto di localizzazioni di malattia extra-pelvica.

Terapia medica

La terapia ormonale rappresenta il trattamento di prima linea per l'endometriosi sintomatica nelle donne in età riproduttiva che non cercano gravidanza. I contraccettivi orali combinati e i progestinici sono le opzioni iniziali raccomandate dalle linee guida internazionali per il loro basso costo e i pochi effetti collaterali.[1] L'uso continuo (senza intervallo libero da ormoni) è preferibile all'uso ciclico per ottenere amenorrea e un migliore controllo del dolore.[1]

Gli agonisti e antagonisti del GnRH (come leuprolide, linzoalix e relugolix) sono raccomandati quando le terapie di prima linea falliscono o sono controindicate con un'efficacia significativa negli studi clinici pubblicati.

Circa il 25-34% delle donne presenta dolore pelvico ricorrente entro 12 mesi dalla sospensione della terapia ormonale. Inoltre, l'11-19% delle pazienti non ottiene alcuna riduzione del dolore con la terapia ormonale.[1] La risposta individuale varia notevolmente, rendendo spesso necessari tentativi con diversi farmaci all'interno e tra le classi terapeutiche per ottimizzare il controllo dei sintomi e minimizzare gli effetti collaterali come il sanguinamento intermestruale.[1]

Terapia chirurgica

Le linee guida internazionali raccomandano di offrire la chirurgia come opzione per il dolore associato all'endometriosi quando:[1][2]

- Il trattamento medico è controindicato o inefficace
- Gli effetti avversi della terapia medica sono inaccettabili

- Endometriomi ovarici di qualsiasi dimensione con caratteristiche sospette per malignità o di grandi dimensioni (per il basso tasso di risoluzione con terapia ormonale e il rischio di torsione ovarica)
- Endometriosi profonda infiltrante che causa sintomi severi quali ostruzione intestinale o ureterale
- Infertilità associata a endometriosi

La laparoscopia rappresenta il gold standard chirurgico per l'endometriosi e la scelta del trattamento deve essere personalizzata, tenendo conto dell'età della paziente, della gravità dei sintomi e del desiderio riproduttivo, in un'ottica multidisciplinare.

Le pazienti con endometriosi profonda infiltrante richiedono una pianificazione preoperatoria accurata e dovrebbero essere riferite a centri specializzati che offrano un approccio chirurgico multidisciplinare coinvolgendo professionisti con una expertise ultraspecialistica nella gestione della patologia e delle sue eventuali complicanze. Considerata la natura multi-viscerale della patologia, l'intervento chirurgico necessita non solo di un ginecologo esperto in chirurgia laparoscopica avanzata, ma frequentemente anche del contributo di altri specialisti, quali chirurgo generale ed urologo. [1][8]

Un nuovo percorso assistenziale per endometriosi in ASL Toscana Centro

Il ritardo diagnostico dell'endometriosi rappresenta una criticità rilevante, con un intervallo medio tra l'insorgenza dei sintomi e la diagnosi che può superare i 7–10 anni. Tale ritardo è dovuto a diversi fattori, tra cui la sottovalutazione del dolore mestruale, spesso considerato "normale", la variabilità e aspecificità dei sintomi e una limitata consapevolezza della patologia sia nella popolazione generale sia, talvolta, in ambito sanitario. Le conseguenze includono un peggioramento della qualità di vita, la progressione della malattia e un impatto negativo sulla fertilità.

Migliorare l'educazione sanitaria, favorire una diagnosi precoce e promuovere percorsi assistenziali dedicati e specializzati sono passaggi fondamentali per ridurre questo gap.

Alla luce di questo, è stata predisposta l'apertura di un centro ultraspecializzato per l'endometriosi presso l'ASL Toscana Centro, con sede al presidio ospedaliero Piero Palagi.

Il centro nasce con l'obiettivo di offrire un supporto qualificato ai ginecologi del territorio nella gestione ambulatoriale della malattia, garantendo al contempo un punto di riferimento per i casi più complessi. In queste situazioni, il percorso prevede un inquadramento ecografico di secondo livello l'eventuale trattamento chirurgico e, quando indicato, l'invio a percorsi di procreazione medicalmente assistita. Un approccio multidisciplinare e integrato consente così di ottimizzare i tempi diagnostici e terapeutici, migliorando la qualità delle cure e la presa in carico globale di queste pazienti.

A tal proposito, l'elemento innovativo di questo centro risiede nella volontà di aggiornare costantemente sia gli specialisti territoriali sia i medici di medicina generale, con particolare attenzione all'ambito diagnostico dell'endometriosi. Siamo infatti convinti che una diagnosi precoce sia possibile grazie ad una conoscenza approfondita e condivisa della patologia da parte di tutto il personale sanitario.

Bibliografia

1. Endometriosis. As-Sanie S, Mackenzie SC, Morrison L, et al. JAMA. 2025;334(1):64-78. doi:10.1001/jama.2025.2975.
2. Pathophysiology, Diagnosis, and Management of Endometriosis. Horne AW, Missmer SA. BMJ (Clinical Research Ed.). 2022;379:e070750. doi:10.1136/bmj-2022-070750.
3. Endometriosis. Zondervan KT, Becker CM, Missmer SA. The New England Journal of Medicine. 2020;382(13):1244-1256. doi:10.1056/NEJMra1810764.
4. Development of an Italian National Epidemiological Register on Endometriosis Based on Administrative Data. Maraschini A, Ceccarelli E, Giangreco M, et al. Journal of Clinical Medicine. 2024;13(11):3087. doi:10.3390/jcm13113087.
5. Spatial Patterns of Endometriosis Incidence. A Study in Friuli Venezia Giulia (Italy) in the Period 2004-2017. Catelan D,

Giangreco M, Biggeri A, et al. International Journal of Environmental Research and Public Health. 2021;18(13):7175. doi:10.3390/ijerph18137175.

6. Endometriosis in Italy: From Cost Estimates to New Medical Treatment. Luisi S, Lazzeri L, Ciani V, Petraglia F. Gynecological Endocrinology : The Official Journal of the International Society of Gynecological Endocrinology. 2009;25(11):734-40. doi:10.3109/09513590903159664.

7. Incidence and Estimated Prevalence of Endometriosis and Adenomyosis in Northeast Italy: A Data Linkage Study. Morassutto C, Monasta L, Ricci G, Barbone F, Ronfani L. PloS One. 2016;11(4):e0154227. doi:10.1371/journal.pone.0154227.

8. Endometriosis: Evaluation and Treatment. Edi R, Cheng T. American Family Physician. 2022;106(4):397-404.

CATEGORY

1. Scienza e professione

Category

1. Scienza e professione

Date Created

Marzo 2026

Author

redazione-toscana-medica

Meta Fields

Views : 126

Nome E Cognome Autore 2 : Giulia Rovero, Tommaso Capezzuoli

Nome E Cognome Autore 1 : Alberto Mattei