

Progetti innovativi per le malattie rare

Percorso diagnostico-terapeutico (PDTA) nei pazienti con rachitismo ipofosfatemico X-linked

G. Baroncelli, S. Bertelloni, D. Peroni

U.O. Pediatria-Universitaria, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana

Abstract

Il rachitismo ipofosfatemico X-linked dominante (XLH, OMIM 307800) rappresenta la patologia più frequente tra le varie forme di rachitismo ipofosfatemico. La malattia è determinata da una mutazione inattivante del gene PHEX a penetranza completa ma con espressività variabile. La prevalenza è stimata intorno a 1:20000-60000. Le caratteristiche cliniche principali nei pazienti affetti da XLH sono la bassa statura con sproporzione corporea (segmento corporeo inferiore maggiormente compromesso), andatura "anserina", segni più o meno gravi di rachitismo, deformità a carico degli arti inferiori (varismo, valgismo o forme miste) e debolezza muscolare fino a quadri simil-miopatici. Le alterazioni scheletriche e muscolari rappresentano le cause principali del deficit motorio che colpisce la maggioranza dei pazienti e si associa ad una compromissione della qualità di vita. Può associarsi craniostenosi con malformazione di Arnold-Chiari e, nei pazienti in età giovane-adulta, a perdita più o meno grave dell'udito per un danno della componente cocleare o vestibolare. I pazienti subiscono numerosi interventi chirurgici per la correzione delle deformità scheletriche che possono manifestarsi sia durante l'età evolutiva che nell'età adulta. I pazienti affetti da XLH richiedono pertanto un approccio multidisciplinare con il coinvolgimento di diversi specialisti, coordinati da un team leader, che generalmente è rappresentato da un pediatra endocrinologo.

Per una corretta diagnosi e terapia è fondamentale che i pazienti vengano indirizzati in uno specifico PDTA che serva da guida per una adeguata gestione del paziente. A livello nazionale non sono disponibili PDTA specifici per questa patologia. Data l'esperienza maturata negli ultimi 30 anni presso la nostra U.O. nella gestione dei pazienti affetti da XLH è stato recentemente realizzato un PDTA dedicato ai pazienti affetti da questa malattia rara con coinvolgimento multidisciplinare (delibera PDTA 21092020). Attualmente è in corso la procedura per la realizzazione di un PDTA Regionale su tale patologia con il coinvolgimento di vari specialisti per la gestione del paziente pediatrico e del paziente adulto e della fase di transizione. Questo consentirà di ottenere un approccio più omogeneo a questa patologia in tutto l'ambito regionale con notevole beneficio per il paziente e le famiglie.