

Progetti innovativi per le malattie rare

PERCORSO DIAGNOSTICO-TERAPEUTICO-ASSISTENZIALE (PDTA) per la gestione integrata del paziente affetto da ALCAPTONURIA/OCRONOSI

Marco Bardelli¹, Enrico Selvi¹, Barbara Marzocchi², Daniela Braconi², Ottavi Spiga², Giulia Bernardini², Annalisa Santucci², Bruno Frediani¹

¹UOC di Reumatologia, Azienda Universitaria Ospedaliera Senese

²Dipartimento di Biotecnologie, Chimica e Farmacia, Università degli Studi di Siena

Abstract

L' **Alcaptonuria** è una malattia metabolica rara (RCG040) a trasmissione autosomica recessiva dovuta al deficit dell'enzima omogentisato 1,2 diossigenasi (HGD, EC.1.13.11.5), coinvolto nella via metabolica di degradazione degli aminoacidi tirosina e fenilalanina. Tale deficit enzimatico si traduce nell'accumulo del metabolita acido omogentisico (HGA). La prevalenza dell'alcaptonuria è stimata a livello mondiale in 1:250000-1000000. La maggior parte degli individui è asintomatica ed ignara della propria condizione fino all'età adulta; tuttavia, l'aciduria omogentisica può essere già rilevata nella prima infanzia (pannolini tinti di urina scura). Nel corso degli anni, attraverso meccanismi ancora non del tutto chiariti, l'eccesso di HGA non escreto con le urine porta alla deposizione di un pigmento scuro a carico del tessuto connettivo, in particolare a livello della cute, delle sclere e delle cartilagini, causando una pigmentazione, definita melanino-simile, detta **ocronosi**. Conseguentemente alla deposizione del pigmento ocronotico, la maggior parte dei soggetti alcaptonurici sviluppa, dopo i 30 anni, una artropatia, talvolta particolarmente disabilitante e distruttiva, che coinvolge lo scheletro assiale e le grosse articolazioni. Le articolazioni più colpite sono il ginocchio, l'anca e la spalla mentre è raro l'interessamento delle piccole articolazioni. Il coinvolgimento articolare è tipicamente progressivo, distruttivo, tale da rendere spesso necessari interventi di artroprotesi in ambito ortopedico. Fra le manifestazioni extra-articolari è possibile il riscontro di una calcolosi renale, vescicale, prostatica e numerosi casi di stenosi aortica che hanno richiesto intervento di sostituzione valvolare. Il PDTA è una descrizione dettagliata degli interventi medico-sanitari messi in atto per una determinata patologia nella loro sequenza cronologica, necessari per conseguire il massimo livello di qualità con i minori costi e ritardi, nel rispetto del contesto organizzativo in cui si agisce. Al fine di favorire omogeneità di comportamento, da parte dei Centri/Ambulatori strutturati di Reumatologia, si propone l'adozione del presente percorso diagnostico terapeutico assistito (PDTA) per la Gestione Integrata del paziente affetto da malattia rara qual è l'Alcaptonuria. Rappresenta quindi la premessa per creare una rete gestionale integrata per la cura di tale patologia ultra-rara e per garantire continuità diagnostico-terapeutico-assistenziale ai malati che ne sono affetti. Il PDTA è rivolto a:

- Medici Reumatologi operanti presso le Strutture Ospedaliere Accreditate,
- Medici di Medicina Generale,
- altri Specialisti operanti presso le Strutture Ospedaliere ed Ambulatoriali Accreditate