

Progetti innovativi per le malattie rare

Diagnosi precoce e cura delle gammopatie monoclonali di interesse renale (MGRS). Creazione di un PDTA aziendale

Chiara Somma¹, Pamela Gallo¹, Sabrina Moretti², Fabio Innocenti², Pietro Dattolo¹

1 SOC Nefrologia e Dialisi Firenze II Ospedale Santa Maria Annunziata – Azienda USL Toscana Centro

2 SOC Ematologia Ospedale Nuovo San Giovanni di Dio – Azienda USL Toscana Centro

Abstract

L'associazione tra mieloma multiplo e malattia renale è ben nota e piuttosto frequente, e si accompagna ad elevata mortalità. Alcune condizioni immunoproliferative pre-maligne o scarsamente evolutive, come le cosiddette gammopatie monoclonali di significato indeterminato (MGUS), sono di comune riscontro nella popolazione generale, specialmente anziana (circa il 5-7% degli ultra-settantenni) e sono definite dalla presenza di una immunoglobulina monoclonale plasmatica e/o urinaria, prodotta da un clone di plasmacellule o di linfociti B, apparentemente non associata a danno d'organo. Al momento della diagnosi di MGUS, non è prevedibile la sua evoluzione, pertanto resta una patologia di incerto significato prognostico che va monitorata nel tempo.

Nel 2012 è stato introdotto il termine di "gammopatia monoclonale di significato renale" (MGRS), caratterizzata dalla presenza di un danno renale (inteso principalmente come peggioramento della funzione renale, o come comparsa di alterazioni urinarie, es. proteinuria), attribuibile direttamente alla gammopatia nell'ambito di un disordine proliferativo linfo-plasmacellulare che, tuttavia, non soddisfa i criteri di malignità (ovvero quelli riconducibili ai tumori di pertinenza ematologica, come il mieloma multiplo, il linfoma, il morbo di Waldstrom o la leucemia linfatica cronica). La presenza del danno renale fa sì che non si possa più parlare di MGUS (in cui è assente il danno d'organo) ma di MGRS, che, se non trattata, può determinare progressivo peggioramento della funzione renale con necessità di terapia dialitica sostitutiva e conseguente incremento del rischio di mortalità.

L'identificazione precoce del paziente con probabile MGRS deve coinvolgere il medico di medicina generale (che intercetta precocemente il paziente), l'ematologo e il nefrologo. In presenza di una componente monoclonale e di un concomitante danno renale, è necessario indirizzare i pazienti all'esecuzione della biopsia renale e osteomidollare, così da identificare coloro la cui malattia renale dipende strettamente dal disordine ematologico (un nesso causale tra gammopatia e danno renale è riscontrato, infatti, nel 40% dei casi). La terapia della malattia renale consisterà, in questi casi, nell'eliminazione del clone cellulare, e quindi in una terapia ematologica aggressiva.

La creazione di un percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale (PDTA) nell'ambito dell'Azienda Toscana Centro prevederebbe il diretto coinvolgimento di varie figure professionali (nefrologo, ematologo, anatomo-patologo, medico di medicina generale) allo scopo di identificare e trattare precocemente i pazienti affetti da MGRS. L'obiettivo del progetto, in particolare, è di aumentare la sensibilizzazione collettiva sulla diagnosi precoce delle patologie renali secondarie a gammopatie monoclonali (MGRS), al fine di indirizzare il paziente verso una gestione multidisciplinare e un percorso terapeutico che possa rallentare la progressione della malattia renale e l'ingresso in dialisi.