

Algoritmo diagnostico per la malattia di Gaucher

Un gruppo di lavoro italiano ha sviluppato un semplice modello basato su segni e sintomi che permette di sospettare tempestivamente la patologia e anticipare i tempi della diagnosi

È stato messo a punto, da un gruppo di lavoro tutto italiano, il primo algoritmo pediatrico per facilitare la diagnosi tempestiva della rara malattia di Gaucher: una condizione ereditaria che colpisce meno di 10.000 persone in tutto il mondo dovuta alla carenza di un enzima che causa l'accumulo di sfingolipi in diversi organi, principalmente milza, fegato e midollo osseo.

Il modello è stato sviluppato da un gruppo di metabolisti ed ematologi pediatri italiani guidato dalla Dott. Maja di Rocco, Responsabile della Unità operativa semplice dipartimentale di Malattie Rare dell'Ospedale Gaslini di Genova e composto dal Prof. Generoso Andria, dalle Dott. Federica Deodato, Fiorina Giona, Concetta Micalizzi e dal Prof. Andrea Pession.

L'algoritmo pediatrico Gaucher si sviluppa partendo da due premesse molto importanti. La prima è che 2/3 delle persone che manifestano la malattia ha un esordio dei sintomi in età pediatrica, anche se la diagnosi viene posta spesso solo in età adulta. La seconda è che per la patologia esiste un trattamento efficace e sicuro rappresentato dalla terapia enzimatica sostitutiva capace di normalizzare il quadro clinico dei pazienti se iniziato precocemente, prima che intervengano irreversibili danni d'organo.

"Sulla base di queste due importanti premesse abbiamo identificato un sistema semplice sia nella diagno-

stica clinica che di laboratorio per aiutare ematologi pediatrici e pediatri di libera scelta all'identificazione della malattia nel bambino" spiega la Dott. di Rocco. "Il nostro lavoro è partito da un'analisi accurata di tutta la letteratura scientifica esistente e dei dati del registro internazionale di malattia che comprende circa 900 bambini. A seguito di questa analisi siamo riusciti ad identificare e definire in modo chiaro i sintomi più frequenti che si manifestano nei pazienti pediatrici: vale a dire un aumento del volume della milza, presente nel 95% dei casi, piastrinopenia e anemia, presenti rispettivamente nel 50% e nel 40% dei casi. Il nostro algoritmo prevede che, in presenza di questi segni associati anche ad uno solo dei seguenti: alterazioni radiologiche dei femori, diminuzione della crescita o aumento della ferritina plasmatica, il bambino vada immediatamente sottoposto a un dosaggio dell'attività enzimatica per individuare l'eventuale presenza della malattia e definire, in caso di patologia, un piano terapeutico adeguato e tempestivo che possa evitare l'instaurarsi di danni irreversibili nel paziente".

L'algoritmo pediatrico Gaucher è stato presentato a Bologna in occasione del Convegno "La gestione multidisciplinare delle malattie da accumulo lisosomiale". Un appuntamento reso possibile grazie al coordinamento scientifico del Prof. Andrea Pession, Direttore dell'U.O. Pediatria Policlinico S. Orsola Malpighi di Bologna, realizzato con il patrocinio della Federazione Italiana Medici Pediatri Emilia Romagna, della Società Italiana di Medicina Generale, della Società Italiana di Pediatria e dell'Università degli Studi di Bologna e con il contributo non condizionante di Genzyme.