



I DISTURBI DEL CICLO DELL'UREA: ANALISI DEGLI OUTCOME NELLA POPOLAZIONE ADULTA

Zennaro M¹, Lenzini L¹, Francini-Pesenti F², Fasan I², Gugelmo G², Avogaro A³, Vitturi N³

¹Dipartimento di Medicina, Università di Padova

²UOC Nutrizione Clinica, Dipartimento di Medicina, Azienda Ospedaliera di Padova

³UOC Malattie del Metabolismo, Dipartimento di Medicina, Azienda Ospedaliera di Padova

INTRODUZIONE

I disturbi del ciclo dell'urea (UCD) sono un gruppo di malattie metaboliche ereditarie causate dalla mutazione di uno degli enzimi implicati nella detossificazione dell'ammonio. Nei soggetti affetti, questo si accumula causando episodi di iperammoniemia, con importanti danni neurologici. Grazie alle nuove tecniche diagnostiche precoci e terapie efficaci, la sopravvivenza di questi pazienti sta aumentando, con un numero considerevole di soggetti che raggiungono l'età adulta. Tuttavia, gli outcome a lungo termine non sono ancora stati ben chiariti e i dati della letteratura sono scarsi ed eterogenei; inoltre mancano delle linee condivise tra i vari centri per la gestione dei pazienti adulti.

SCOPO DELLO STUDIO

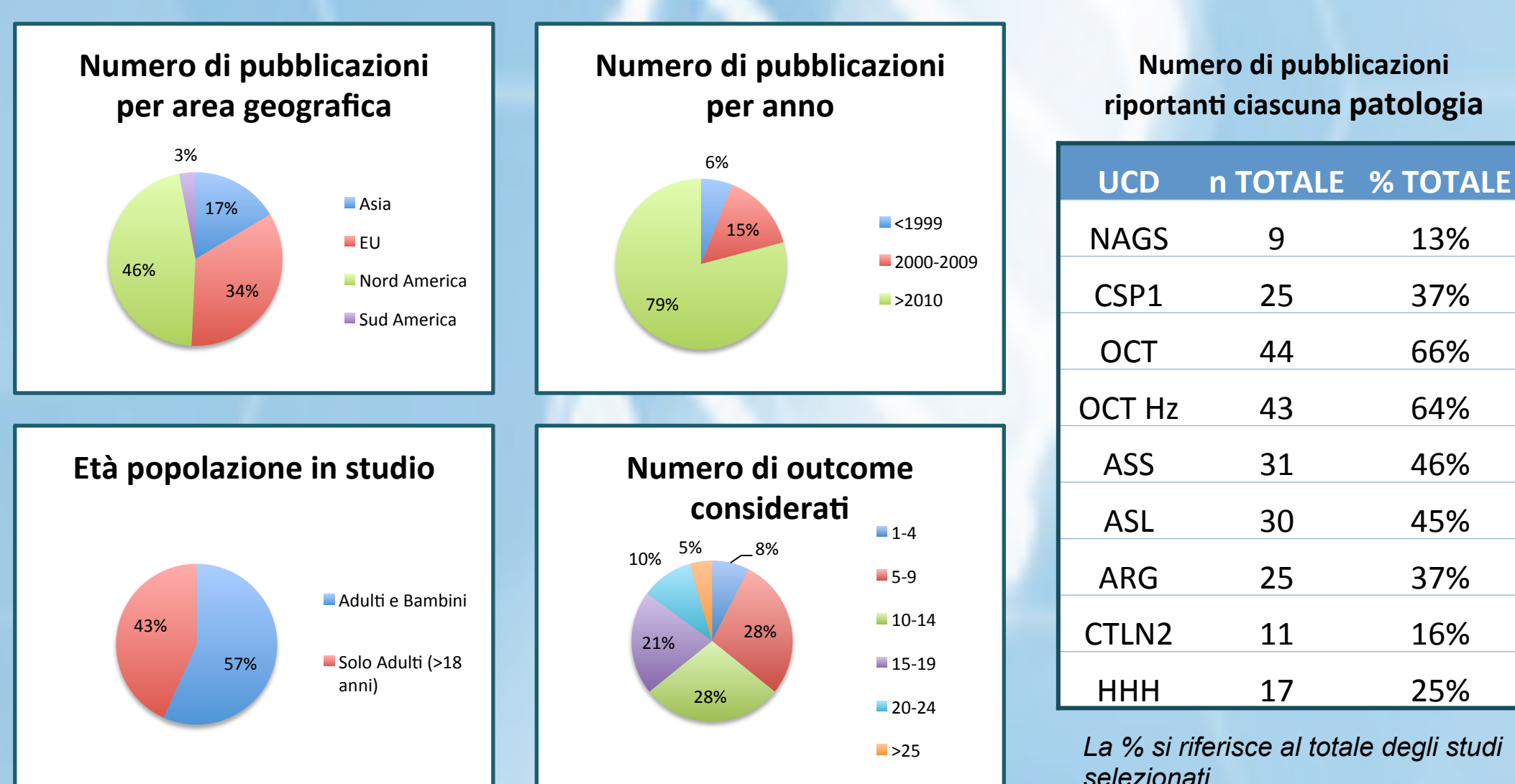
Lo studio ha lo scopo di identificare gli outcome utilizzati in letteratura, utili alla creazione di un Core Outcome Sets (COSs) specifico per i disturbi del ciclo dell'urea nella popolazione adulta.

METODI/PAZIENTI

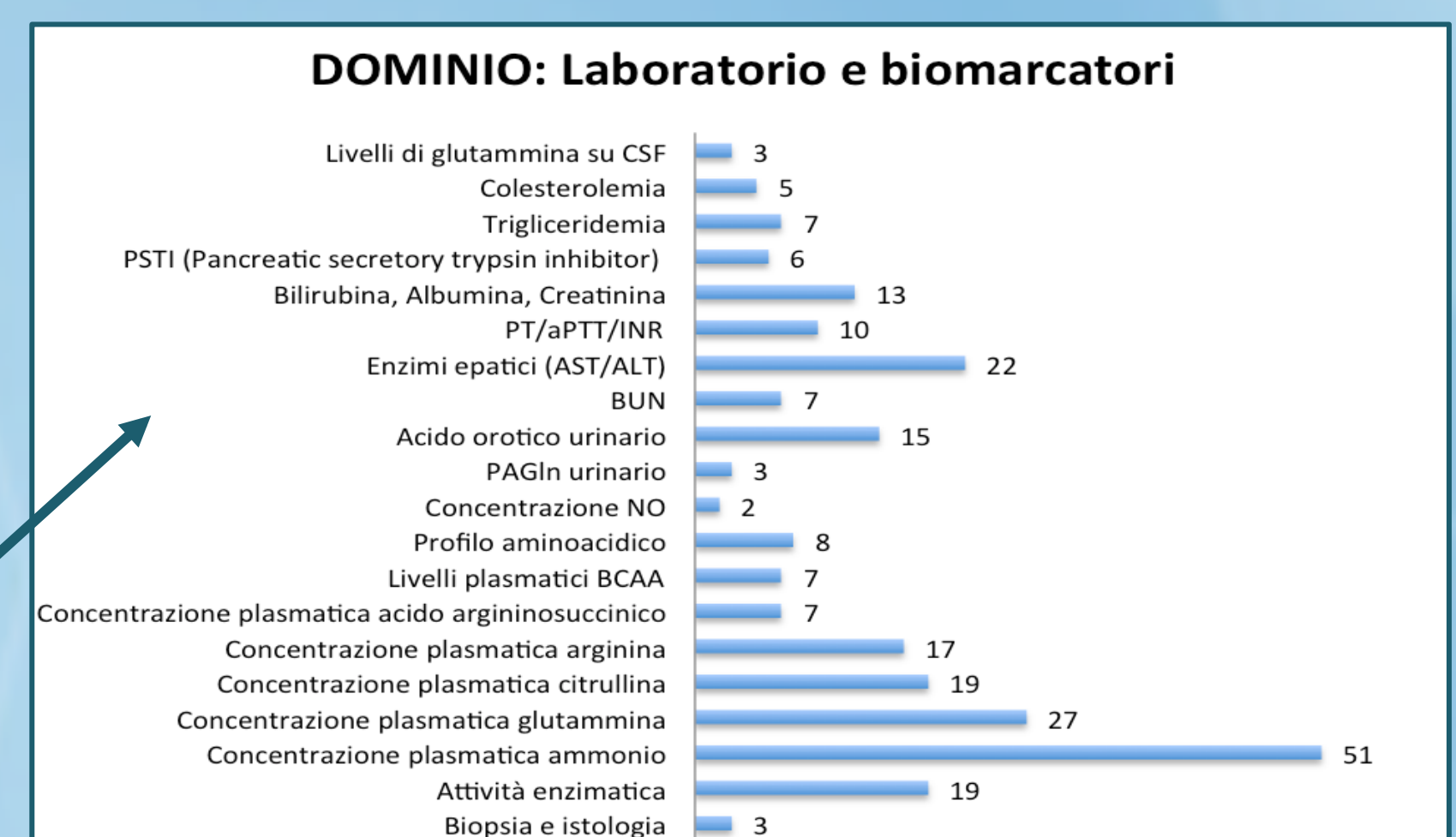
Attraverso la ricerca su PubMed sono stati identificati gli studi riportanti outcome nei soggetti adulti affetti da UCD, selezionati in due fasi di screening, in base a criteri prestabiliti. Gli outcome identificati sono stati suddivisi in vari Domini, afferenti a quattro Core Areas, seguendo i criteri definiti dall'OMERACT FILTER 2.0.

RISULTATI

Studi selezionati: 67



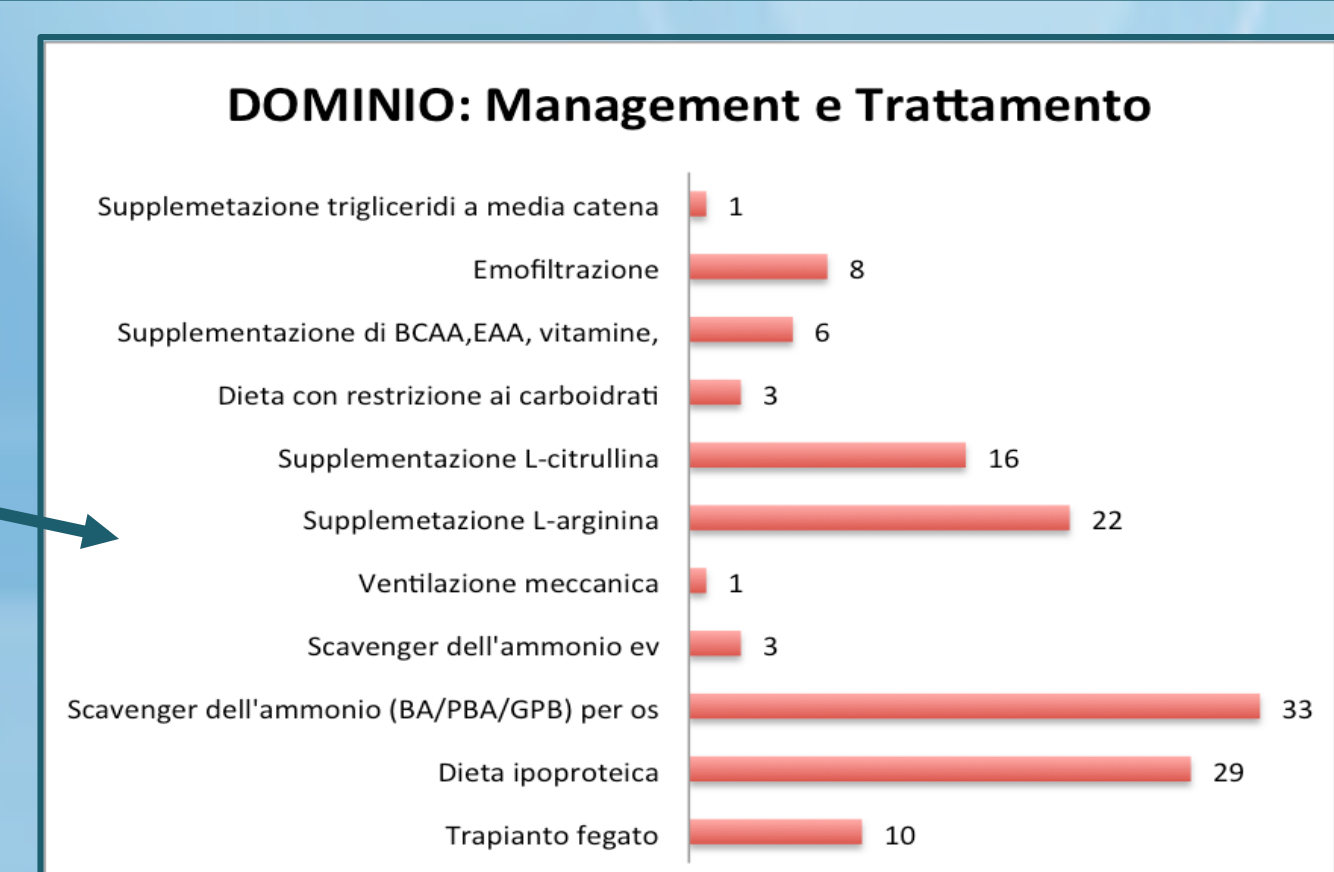
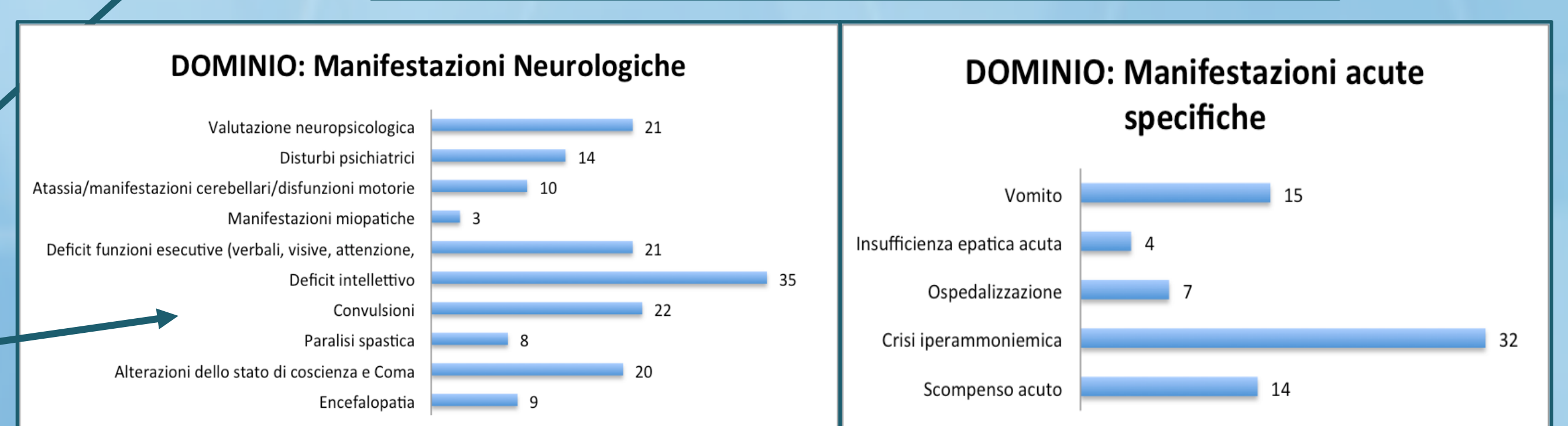
Outcome e domini più frequentemente riportati



81 outcome identificati, suddivisi in 11 domini, raggruppati in 3 macro aree

AREA	DOMINIO	NUMERO OUTCOME	N%
Manifestazioni fisiopatologiche	Laboratorio e Biomarcatori	20	25%
	Imaging e neurofisiologia	7	9%
	Manifestazioni neurologiche	10	12%
	Manifestazioni acute specifiche	5	6%
	Manifestazioni non specifiche	8	10%
Impatto sulla vita	Parametri antropometrici e impatto sulla vita quotidiana	6	7%
	Fattori scompensanti	4	5%
	Effetti avversi da trattamento	8	10%
	Management e trattamento	11	14%
Mortalità	Mortalità e sopravvivenza	2	2%
	Utilizzo delle risorse	0	0%
TOTALE		81	

N% si riferisce alla percentuale di outcome afferenti all'area/dominio sul totale degli outcome identificati



CONCLUSIONI

Sebbene negli ultimi anni le conoscenze sul decorso di queste patologie nell'adulto siano aumentate, i dati relativi agli outcome a lungo termine sono tuttora scarsi ed eterogenei. La creazione di un COS potrebbe essere uno strumento utile per la pianificazione e il confronto dei futuri trial clinici, al fine di ottenere informazioni utili alla pratica clinica, alla gestione e al trattamento di questi disturbi in una popolazione che è destinata a crescere nel prossimo futuro.