

Greco B¹, Caviglia S², Martinelli D¹, Grimaldi Capitello T², Liccardo D³, Spada M⁴, Huemer M⁵, Dionisi-Vici C¹

¹U.O.C. Malattie Metaboliche, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma; ²U.O.S. Psicologia Clinica, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma; ³U.O.C. Epatogastroenterologia e Nutrizione, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma; ⁴U.O.C. Chirurgia Epato-Bilio Pancreatica e dei Trapianti di fegato e rene, Ospedale Pediatrico Bambino Gesù IRCCS, Roma; ⁵Division of Metabolism, Children's Research Center and University Children's Hospital Zurich, Zurich, Switzerland

Introduzione

Il trapianto epatico (TE) è sempre più utilizzato come opzione terapeutica nelle malattie metaboliche da intossicazione (IT-IEM). Ad oggi, tuttavia, sono scarse le conoscenze dell'impatto del TE sulla qualità della vita (QoL). Scopo della ricerca è stato quello di indagare tale aspetto in una coorte di pazienti IT-IEM trapiantati.

Metodi & Pazienti

Studio monocentrico che ha coinvolto i genitori di 30 pazienti con IT-IEM [14 Acidurie Organiche (8 Propioniche, 6 Metilmaloniche), 10 Difetti del Ciclo dell'Urea (3 CPS, 2 OTC, 5 ASL), 6 MSUD] sottoposti a TE (età al trapianto: 6.8±7.3 anni; range: 8 mesi-26 anni) dal 2011 al 2021. Ai genitori è stato richiesto di compilare due questionari: il PedsQL 4.0¹ come misura generica di QoL e, retrospettivamente, il MetabQoL 1.0², sviluppato recentemente per valutare in modo specifico la QoL negli IT-IEM.

Risultati

Campione Totale

Il confronto tra le valutazioni pre vs post TE, ha evidenziato un significativo miglioramento nel punteggio totale sia nel PedsQL che nel MetabQoL:

+ 14.0% PedsQL (Punteggio Totale)

+ 39.3% MetabQoL (Punteggio Totale)

Tipologia IT-IEM

Entrambi i questionari hanno rilevato un miglioramento nel post TE nei pazienti con OA mentre in quelli con UCD e MSUD, soltanto il MetabQoL ha rilevato cambiamenti significativi:

+ 20.5% PedsQL nei pz con OA

+ 39.7% MetabQoL nei pz con OA

+ 39.1% MetabQoL nei pz con UCD

+ 38.6% MetabQoL nei pz con MSUD

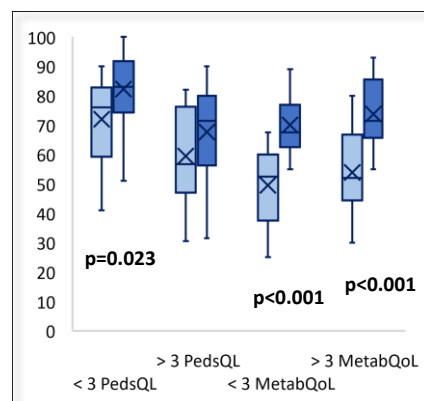
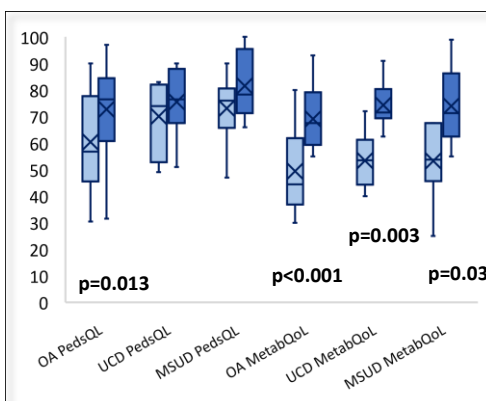
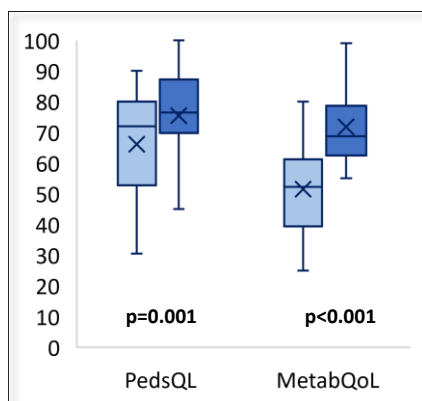
Età al trapianto

Il PedsQL ha rilevato un impatto positivo del TE soltanto nei pazienti di età ≤3 anni, mentre il MetabQoL ha evidenziato significativi miglioramenti in entrambi i sottogruppi:

+ 14.1% PedsQL nei pz < 3 anni

+ 41.4% MetabQoL nei pz < 3 anni

+ 37.1% MetabQoL nei pz > 3 anni



Conclusioni

Lo studio dimostra che il TE ha un impatto positivo sulla QoL percepita dai genitori dei pazienti con IT-IEM. I risultati sottolineano l'importanza della valutazione della QoL come misura di outcome post-trapianto, in grado di riflettere il benessere generale del paziente, prescindendo dai parametri esclusivamente medici. L'utilizzo in parallelo di due differenti strumenti di QoL, evidenzia la maggiore sensibilità del MetabQoL, realizzato in modo specifico per i pazienti con IT-IEM, che ha permesso di rilevare un'interpretazione più accurata dei dati, cogliendo aspetti malattia-specifici tralasciati da questionari più generici come il PedsQL. Lo studio, considerando il miglioramento nella QoL post TE rilevato dal punto di vista dei genitori, sottolinea la necessità di ulteriori studi che esplorino la QoL percepita dai pazienti.

Bibliografia

¹Varni JW, Seid M, Rode CA (1999) The PedsQL: measurement model for the pediatric quality of life inventory. Med Care 37:126-139.

²Zeltner, N. A., Baumgartner, M. R., Bondarenko, A., et al (2017). Development and Psychometric Evaluation of the MetabQoL 1.0: A Quality of Life Questionnaire for Paediatric Patients with Intoxication-Type Inborn Errors of Metabolism. JIMD reports, 37, 27-35.