

REGISTRO UNIFICATO PER LE MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE: L'ESPERIENZA DELL'OSPEDALE PEDIATRICO BAMBINO GESU'

Introduzione

Le malattie metaboliche ereditarie (IMD) sono patologie rare, multisistemiche altamente invalidanti e talvolta a prognosi infausta. Per promuovere la salute dei pazienti, migliorare la ricerca e sviluppare nuove terapie nasce con il contributo di MetabERN, U-IMD "Unified European Registry for Inherited Metabolic Disorders", il primo registro unificato dei pazienti IMD che soddisfa i requisiti della European Infrastructure for Rare Diseases (ERDRI).

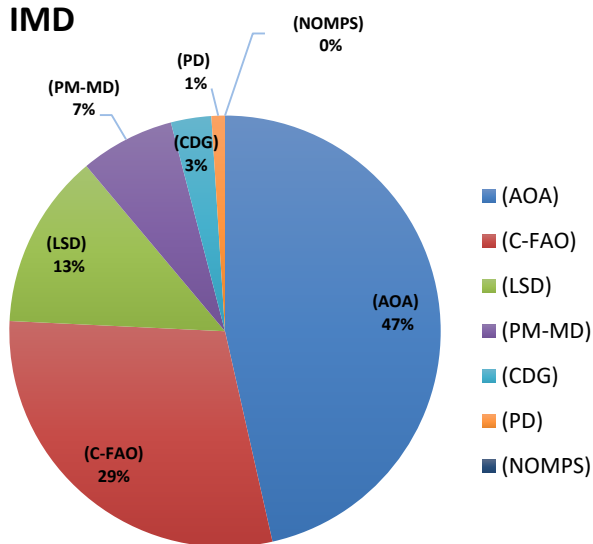
Metodi

U-IMD richiede il set completo degli elementi clinici, biochimici e genetici necessari all'arruolamento nel registro dei pazienti con diagnosi accertata. L'arruolamento avviene previa acquisizione di consenso informato per il trattamento dei dati personali.



<https://www.u-imd-registry.org>

IMD



Risultati

L'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù da Maggio 2019 ad Agosto 2022 ha arruolato 659 pazienti distribuiti nelle seguenti categorie:

1. 46% (N.301) Disturbi correlati agli aminoacidi e agli acidi organici (AOA), età mediana 13 anni (0,0-82,4);
2. 29% (N.194) Carboidrati, ossidazione degli acidi grassi e disturbi dei corpi chetonici (C-FAO), età mediana 7 anni (0.1-47.4);
3. 13% (N.87) Malattie da accumulo lisosomiale (LSD), età mediana 8 anni (0.4-42.6);
4. 7% (N.50) Disturbi della fosforilazione ossidativa mitocondriale del metabolismo del piruvato, difetti del ciclo di Krebs, disturbi del trasporto e del metabolismo della tiamina (PM-MD), età mediana 7 anni (0.1-35.4);
5. 3% (N.21) Difetti congeniti della glicosilazione e disturbi del traffico intracellulare (CDG), età mediana 9 anni (0.2-30.3)
6. 1% (N.6) Malattie perossisomiali, età mediana 6 (range 2.4-18.9)

Conclusioni

La partecipazione a U-IMD di tutti i Centri italiani che partecipano alla rete Metab-ERN contribuirà a migliorare le conoscenze sulla epidemiologia e la storia naturale delle IMD, uniformando e ottimizzando i protocolli di screening diagnosi e cura.

Referenze

Opladen T et al. U-IMD: the first Unified European registry for inherited metabolic diseases. *Orphanet J Rare Dis.* 2021 Feb 18;16(1):95.