

LA MALATTIA DI ANDERSON-FABRY IN ETÀ PEDIATRICA IN ITALIA: RISULTATI DI UNA INDAGINE CONOSCITIVA

Federica Deodato¹; Marco Spada², Serena Gasperini³, Alberto Burlina⁴, Carlo Dionisi Vici¹, Maja Di Rocco⁵, Alice Donati⁶, Agata Fiumara⁷, Maurizio Scarpa⁸, Andrea Pession⁹ e Daniela Concolino¹⁰

¹ Mal. Metaboliche, Osp. Pediatrico Bambino Gesù, IRCCS, Roma; ² Dip. Pediatria, AOU Città della Salute e della Scienza Torino; ³ Dip. Pediatria, Fondazione MBBM, Univ. Milano-Bicocca, Monza; ⁴ Malattie Metaboliche Ereditarie, Univ. Padova; ⁵ Malattie Rare, Dip. Pediatria, Osp. Giannina Gaslini, Genova; ⁶ Neurofarba, Univ. Firenze; ⁷ Mal Metaboliche, Univ. Catania; ⁸ Mal Rare, Univ. Udine; ⁹ Dip. Pediatria, S Orsola-Malpighi Univ. Bologna; ¹⁰ Pediatria Univ. Magna Graecia, Catanzaro

La malattia di Anderson-Fabry è una rara malattia lisosomiale, x-linked, da deficit di alfa-galattosidasi, e conseguente accumulo di glicosfingolipidi nei tessuti e nell'endotelio vascolare, con danni a rene, cuore e sistema nervoso centrale tali da compromettere qualità e aspettativa di vita. E' una malattia difficile da diagnosticare e gestire clinicamente, soprattutto in età pediatrica, per l'eterogeneità e aspecificità delle manifestazioni cliniche.

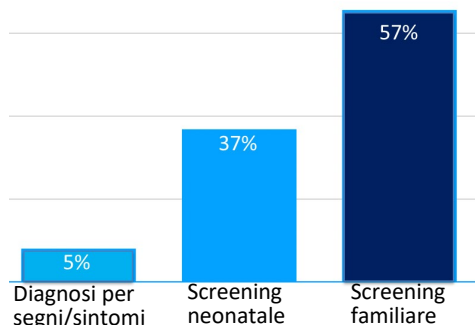
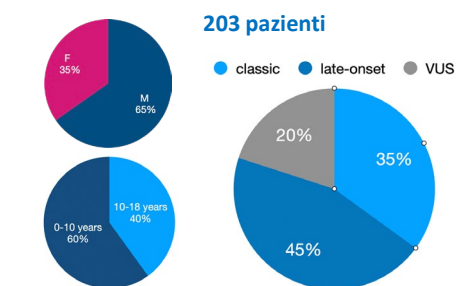
Scopo valutare i modelli di gestione clinica utilizzati in Italia nei pazienti Fabry in età pediatrica.

Metodi

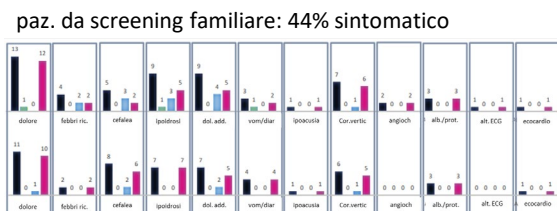
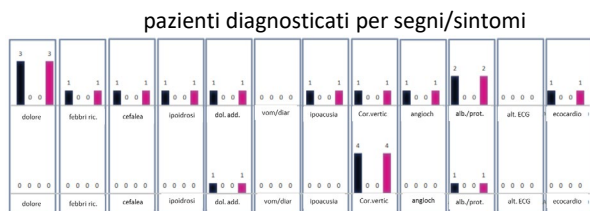
Un gruppo di studio multicentrico ha realizzato un'indagine conoscitiva in 25 centri pediatrici italiani.

Sono stati analizzati: criteri per la diagnosi, indicatori e criteri per l'inizio della terapia, segni e sintomi stratificati per età, indicatori per il monitoraggio in terapia.

Risultati



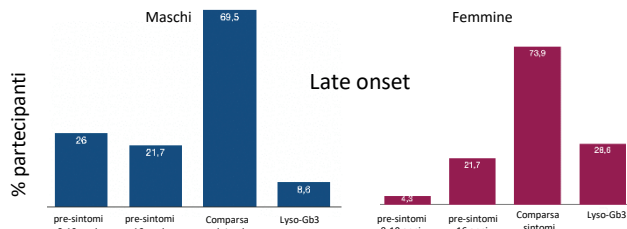
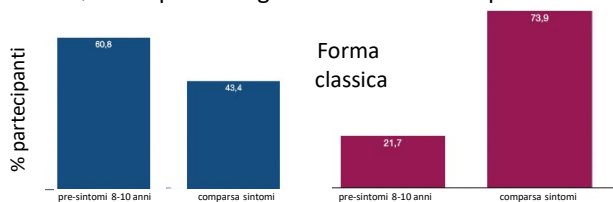
SINTOMI PER FASCE D'ETA' ■ TOT ■ 0-5 aa ■ 5-10 aa ■ 10-18 aa



Totale pazienti sintomatici: 62/203 (30%), di questi 23/62 (37%) è in terapia, i restanti pazienti in monitoraggio attivo



Quando pensi sia giusto iniziare la terapia?



Conclusioni

I risultati della survey hanno permesso di fare una fotografia sui pazienti Fabry < 18 anni seguiti in Italia e sulla loro gestione clinica

Si conferma la difficoltà di diagnosticare la malattia di Fabry in età pediatrica.

Importanza dello screening familiare.

Incertezza nel timing di inizio della terapia.

Opinioni a confronto con dati di letteratura suggeriscono di trattare i maschi con forma classica a partire da 8-10 anni di età

Referenze

Germain DP et al Clin Genet. 2019. Najafian B et al. J Am Soc Nephrol 2020. Van der Veen SJ et al Mol Genet Metab 2022.