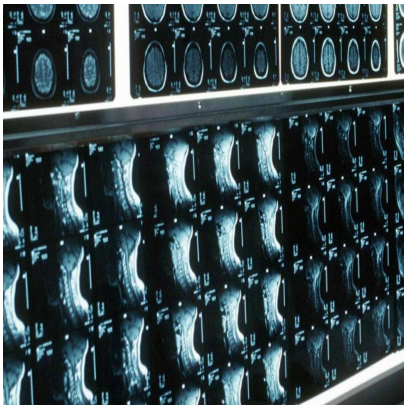


Ipofosfatemia legata allâ??X, primo bilancio e prospettive su linee guida

Descrizione

default watermark

(Adnkronos) â?? A distanza di alcuni mesi dalla pubblicazione delle nuove linee guida europee per la diagnosi e la gestione dellâ??ipofosfatemia legata allâ??X (Xlh) su â??Nature Reviews Endocrinologyâ??, la comunitÃ scientifica ha tracciato un primo bilancio, segnando un cambio di paradigma nella gestione dei pazienti con Xlh, patologia genetica rara e complessa. In questo contesto, un momento cruciale di confronto Ã¨ stato lâ??Exchange Academy di Kyowa Kirin, evento scientifico svoltosi lo scorso giugno, che ha riunito esperti per discutere insieme le sfide ancora aperte nella gestione della patologia. Dallâ??incontro â?? informa la farmaceutica in una nota riassuntiva â?? Ã¨ emersa con forza una consapevolezza condivisa: lâ??Xlh Ã¨ una malattia cronica e progressiva che richiede una presa in carico continuativa lungo tutto lâ??arco della vita, ponendo particolare attenzione ai momenti critici come la transizione dallâ??etÃ pediatrica alâ??etÃ adulta; unâ??interruzione o una discontinuitÃ nel percorso di gestione possono compromettere i risultati ottenuti nei primi anni. Inoltre Ã¨ stata evidenziata la necessitÃ di definire protocolli strutturati e di favorire un approccio multidisciplinare integrato, indicata come una delle prioritÃ per garantire una continuitÃ assistenziale efficace e centrata sul paziente e i suoi bisogni.

Lâ??Xlh Ã¨ una forma ereditaria di rachitismo causata da mutazioni del gene Phex, che provoca ipofosfatemia cronica e gravi conseguenze sulla crescita scheletrica, la mobilitÃ e la qualitÃ di vita, dallâ??infanzia allâ??etÃ adulta. â??La malattia Ã¨ sistemica: non interessa solo lo scheletro, ma tutto lâ??organismo â?? muscoli, denti, articolazioni, apparato uditivo â?? compromettendo profondamente la qualitÃ di vitaâ?• con effetti paragonabili â??a condizioni rare e severe come lâ??osteogenesi imperfetta â?? illustra Anna Grandone, professore associato di Pediatria allâ??universitÃ della Campania Luigi Vanvitelli â?? Fino a pochi anni fa avevamo solo terapie sostitutive, con risultati non ottimali. Le nuove linee guida ribadiscono lâ??importanza di una terapia mirata dal momento della diagnosi in etÃ pediatrica e introducono unâ??attenzione crescente alla presa in carico multidisciplinare, con un focus specifico sulla gestione della transizione dallâ??etÃ pediatrica a quella adulta. CosÃ¬ possiamo modificare il decorso della malattia, migliorando deformitÃ ossee, crescita, deambulazione e benessereâ?•.

In Italia si stima che lâ??Xlh colpisca circa 1 persona su 20mila. Sono diversi i sintomi che si possono manifestare, descrive la nota. Nei bambini puÃ² causare rachitismo, deformitÃ delle gambe, crescita

rallentata e dolore. Gli adulti possono soffrire di osteomalacia progressiva che consiste in difetti nella mineralizzazione ossea che provoca dolore osseo e deformitÃ , oltre a una varietÃ di sintomi muscoloscheletrici, come rigiditÃ articolare.

In questo scenario, lâ??organizzazione di un percorso diagnostico terapeutico assistenziale (Pdta) risulta fondamentale per garantire un approccio strutturato e multidisciplinare alla presa in carico del paziente, evidenziano gli esperti. Alcune Regioni, come Campania e Toscana, hanno giÃ attivato Pdta specifici, mentre altre â?? tra cui Lombardia ed Emilia Romagna â?? sono in fase di aggiornamento dei propri percorsi per favorire una gestione omogenea e coordinata su tutto il territorio.

â??La vera sfida â?? sottolinea Grandone â?? Ã¨ costruire intorno al paziente una rete di specialisti dedicati, che non lo costringa a peregrinare tra ospedali. Serve un team multidisciplinare: pediatra endocrinologo, pediatra nefrologo, ortopedico, fisiatra, odontoiatra, neurochirurgo, endocrinologo, reumatologo e psicologo. Solo cosÃ¬ possiamo garantire una cura su misura e continuitÃ di presa in carico, anche nella transizione dallâ??infanzia allâ??etÃ adultaâ?•.

Anche per Aifosf, Associazione italiana dei pazienti con disordini rari del metabolismo del fosfato, lâ??innovazione va tradotta in percorsi reali, strutturati e uguali per tutti. â??Troppe famiglie â?? osserva Nicoletta Schio, presidente di Aifosf â?? vivono ancora un labirinto di diagnosi tardive e burocrazia. Serve che i Pdta siano uniformi ovunque, per non lasciare soli i pazientiâ?•. Rimarca Grandone: â??Un percorso di cura continuo deve essere garantito a tutti, indipendentemente da dove si nasce. Dobbiamo collezionare dati, creare registri, misurare lâ??impatto sulla qualitÃ di vita e strutturare la transizione allâ??etÃ adulta. Solo cosÃ¬ lâ??innovazione diventa realeâ?•.

default watermark

â??

salute

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione
Ottobre 6, 2025
Autore
redazione