

Gestione dell'acondroplasia: standard europei

Il presente documento fornisce una panoramica degli standard europei di gestione delle persone con acondroplasia.

Che cos'è l'acondroplasia?

- L'acondroplasia è una condizione genetica rara che **interessa la crescita della maggior parte delle ossa del corpo** e che colpisce circa **un bambino su 25.000 nati**.
- Benché l'effetto maggiormente visibile dell'acondroplasia sia spesso **la bassa statura, il deficit di crescita ossea può avere gravi ripercussioni sulla salute**; le complicanze possono includere compressione del forame magno, apnee del sonno, gambe arcuate, ipoplasia mediofaciale, ondeggiamento permanente della zona lombare, stenosi spinale e infezioni ricorrenti dell'orecchio.

Diagnosi dell'acondroplasia

- L'acondroplasia viene diagnosticata prevalentemente prima del parto o entro 1 mese dalla nascita. Sussistono alcune differenze tra i diversi paesi: in Francia e nel Regno Unito la maggior parte dei casi viene diagnosticata in fase prenatale, mentre in Spagna e in Italia i casi sospetti vengono confermati al Giorno 0.
- Il percorso diagnostico dell'acondroplasia è sostanzialmente omogeneo tra i vari paesi, a partire da un'ecografia, può essere sufficiente per diagnosticare l'acondroplasia in fase prenatale, supportata dalla TC (Tomografia computerizzata), se necessaria e disponibile. La presenza di segni di acondroplasia porta quindi ad eseguire ulteriori indagini ecografiche, mentre la conferma della diagnosi tramite il test di un singolo gene non è sempre disponibile ampiamente utilizzata in tutti i paesi.
- Dopo la nascita, il test molecolare rappresenta il modo migliore per confermare una diagnosi clinica, sebbene l'importanza attribuita al test postnatale non sia uniforme tra i vari paesi.
- Una diagnosi accurata, e l'invio tempestivo a un consulto specialistico consente agli esperti del team multidisciplinare di assistere al meglio le famiglie e pianificare una gestione adeguata per il bambino. Tuttavia i ritardi sono frequenti, e in 1/3 dei casi tale invio richiede più di 2 mesi.
- I ritardi e i tempi variabili di invio possono dipendere dalla struttura delle organizzazioni sanitarie locali, dalla mancanza di consapevolezza circa le comorbilità tra i non esperti e dalle diverse risorse e strutture disponibili nei vari paesi.

Standard di gestione dell'acondroplasia

- Attualmente manca un consenso riguardo alla gestione ottimale dell'acondroplasia, mentre **sussistono differenze significative a livello regionale in Europa**, dovute probabilmente alle aree di competenza locale.
- Questa diversità appare evidente fin dalla diagnosi e dipende dalla struttura del sistema sanitario locale, dal coinvolgimento dei gruppi di sostegno e dai diversi contesti culturali.
- La gestione sanitaria dell'acondroplasia in Europa può risultare spesso reattiva, richiedendo l'intervento di numerosi operatori sanitari specializzati a causa delle complicità che possono derivare da questa condizione.
- I genitori di bambini con acondroplasia possono pertanto affrontare notevoli disagi nel dover gestire la serie di appuntamenti medici e interventi chirurgici con differenti specialisti sanitari. Questa situazione può comportare la necessità di coprire lunghe distanze per ricevere assistenza.
- Molti genitori non possono usufruire di un'assistenza coordinata tramite un team multidisciplinare (MDT). Di conseguenza, l'accesso alle cure preventive offerte dagli operatori sanitari può rivelarsi problematico per i genitori, molti dei quali devono accontentarsi di gestire le complicità associate all'acondroplasia man mano che si manifestano.
- In alcuni paesi, come l'Italia e la Spagna, **l'allungamento degli arti** è considerato un potenziale trattamento per aumentare sia la statura sia l'ampiezza di movimento.
- La decisione di procedere all'allungamento degli arti può essere molto difficile per le famiglie e i bambini/adolescenti con acondroplasia. Si tratta di una procedura che comporta un **grosso impegno familiare**, spesso con un significativo dispendio in termini di tempo e spostamenti.

Indagine sui caregiver di persone con acondroplasia

Un'indagine condotta tra i genitori di bambini con acondroplasia in Europa ha rivelato che oltre la metà di essi aveva consultato più di **cinque diversi specialisti sanitari** negli ultimi due anni.

Oltre un quarto dei genitori doveva percorrere quasi **100 chilometri** per raggiungere il medico di riferimento del proprio figlio.

A livello europeo esiste una grande varietà per quanto riguarda l'ambito di specializzazione del medico di riferimento delle persone con acondroplasia.



41% genetista clinico



8% endocrinologo



18% pediatra



5% ostetrico



22% ortopedico



6% specialista in riabilitazione

Differenze nell'assistenza in Europa

	UK	GER	FR	ESP	ITA
 Linee guida nazionali di gestione	Attualmente in fase di sviluppo	●		●	●
	Sono previste linee guida nazionali per la gestione		●	●	
 Gruppi di supporto per i pazienti	Attualmente svolgono un ruolo attivo nello sviluppo di percorsi di assistenza		●	●	●
	Approccio con team multidisciplinare definito	●		●	●
 Approccio con team multidisciplinare	Approccio con team multidisciplinare non definito		●	●	
	Centri di eccellenza regionali definiti		●	●	●
 Centri di eccellenza	Centri di eccellenza regionali non definiti	●		●	
	Specialista pediatrico (endocrinologo o genetista)		●	●	
 Specializzazione del medico coordinatore dell'assistenza	Genetista clinico		●		
	Pediatra o endocrinologo				●
	Varia: genetista clinico, endocrinologo pediatrico o assistenza respiratoria pediatrica	●			
	Molto comune				●
 Allungamento degli arti	Comune		●	●	
	Raro	●		●	
	Struttura esistente			●	
 Struttura di assistenza per facilitare la transizione dai servizi pediatrici a quelli per adulti	Struttura non esistente	●	●	●	●

Onere dell'assistenza

- L'onere dell'assistenza prestata nella gestione dell'acondroplasia può avere effetti negativi sulle persone con acondroplasia e sui loro familiari.
- Più della metà dei genitori di bambini con acondroplasia in Europa ha affermato di avere subito ripercussioni a livello emotivo a causa dell'acondroplasia dei propri figli (54%).
- Al tempo stesso, quasi due terzi (65%) dei genitori non hanno mai ricevuto alcun supporto psicosociale dalla diagnosi dell'acondroplasia nei propri figli.

Il nostro invito all'azione

- Vorremmo vedere un approccio omogeneo nella gestione dell'acondroplasia a livello europeo.
- Raccomandiamo lo sviluppo e la diffusione di linee guida chiare e di percorsi di gestione volti a ridurre significativamente l'onere dell'assistenza per le persone con acondroplasia.
- È importante che tutte le persone con acondroplasia possano usufruire ovunque di centri di cura orientati al paziente per la gestione della patologia, soprattutto nel passaggio dall'infanzia all'età adulta, quando l'assistenza coordinata spesso non viene più erogata.

Glossario

Compressione del forame magno

In genere, il tronco encefalico e il midollo spinale passano attraverso il forame magno, un'apertura posta alla base del cranio. La stenosi del forame magno si verifica in caso di restringimento di tale apertura, con conseguente potenziale compressione del cervello o del midollo spinale.

Apnea del sonno

Arresto temporaneo della respirazione che avviene con maggiore frequenza durante il sonno. Se non trattate, l'apnea ostruttiva del sonno e l'apnea centrale del sonno possono entrambe avere gravi conseguenze sullo sviluppo nei bambini con acondroplasia.

Gambe arcuate

Gambe piegate verso l'esterno all'altezza del ginocchio o al di sotto di esso; questa deformazione è nota anche come ginocchio varo e può contribuire a causare mal di schiena e condizionare la mobilità.

Ipoplasia mediofaciale

Condizione che si verifica quando alcune ossa della parte centrale del viso come la mascella superiore, gli zigomi e le orbite non crescono allo stesso modo del resto del viso, con conseguente rischio di apnee notturne.

Ondeggiamento permanente della zona lombare

La maggior parte dei bambini con acondroplasia sviluppa una curvatura eccessiva nella parte bassa della schiena quando inizia a stare in piedi e a camminare. Quando questa curva è pronunciata, ci può essere una maggiore incidenza di dolore e stenosi spinale, oltre che un notevole impatto sulla mobilità.

Stenosi spinale

Restringimento dello spazio all'interno della colonna vertebrale che può generare pressione sui nervi lungo la colonna stessa e successivamente causare problemi quali debolezza persistente delle gambe, difficoltà di coordinazione, alterazioni dell'andatura e sviluppo di incontinenza vescicale o intestinale.

Team multidisciplinare (MDT)

Un team multidisciplinare comprende diversi professionisti sanitari di diverse specializzazioni, i quali collaborano per fornire un'assistenza completa al paziente. Nell'acondroplasia, questo team può coinvolgere pediatri, genetisti clinici, ortopedici e fisioterapisti. Tale collaborazione può consolidare l'assistenza fornita e aiutare ad evitare appuntamenti multipli in ospedale e salvaguardare la sicurezza del paziente.

Per saperne di più, visita il sito achondroplasia.com

Bibliografia

Ireland PJ, Pacey V, Zankl A, Edwards P, Johnston LM, Savarirayan R. Optimal management of complications associated with achondroplasia. *Appl Clin Genet*. 2014;7:117-125.

Wynn J, King TM, Gambello MJ, Waller DK, Hecht JT. Mortality in achondroplasia study: a 42-year follow-up. *Am J Med Genet A*. 2007;143A:2502-2511.

Hoover-Fong J, Scott CI, Jones MC; Committee on Genetics. Health supervision for people with achondroplasia. *Pediatrics*. 2020;145(6):e20201010.

Hecht JT, Bodensteiner JB, Butler IJ. Neurologic manifestations of achondroplasia. *Handb Clin Neurol*. 2014;119:551-563.

Laederich MB, Horton WA. Achondroplasia: pathogenesis and implications for future treatment. *Curr Opin Pediatr*. 2010;22(4):516-523.

Mackie EJ, et al. The skeleton: a multi-functional complex organ. The growth plate chondrocyte and endochondral ossification. *J Endocrinol*. 2011;211(2):109-121.

Achondroplasia Caregiver Survey – A global perspective on diagnostic pathways, healthcare management and personal impact from carers of children with achondroplasia -- Presentato all'ACMG Annual Clinical Genetics Meeting: 13-16 aprile 2021.