

## LE AZIENDE INFORMANO

### LA MALATTIA DI FABRY IN ETÀ PEDIATRICA

*L'importanza della diagnosi precoce della malattia di Fabry nei bambini diviene fondamentale per poter procedere a un approccio terapeutico in grado di ridurre il più possibile le complicanze legate a questa patologia. Replagal è attualmente la terapia d'elite contro questa malattia.*

La **malattia di Fabry**, o malattia da deficienza dell'enzima alfa-galattosidasi A, è una malattia genetica determinata da un errore congenito del metabolismo glicosfingolipidico derivante da un difetto di attività di una idrolasi lisosomiale. L'esordio clinico della malattia di Fabry avviene usualmente in età pediatrica. Nei bambini il sintomo più tipico è il dolore agli arti inferiori, che può essere confuso con i dolori di crescita. Inoltre, compaiono caratteristiche macchie cutanee (gli angiocheratomi), una alterazione dell'occhio (cornea verticillata), episodi di febbre e insofferenza al caldo.

La cronicità e l'ingravescenza della patologia rendono fondamentale, per la sopravvivenza e la qualità della vita del paziente, il precoce riconoscimento e l'instaurarsi di un'adeguata terapia. È perciò fondamentale il ruolo del pediatra o del medico di famiglia che possono indirizzare precocemente allo specialista per la terapia.

Oggi è disponibile un trattamento in grado di ridurre l'accumulo dei prodotti di scarto all'interno dei lisosomi: si tratta della **terapia enzimatica sostitutiva**, che consiste nella somministrazione dell'**enzima alfa-galattosidasi A**, la cui carenza è alla base della malattia di Fabry. Tale cura migliora le condizioni cliniche dei pazienti, riducendo il dolore associato alla malattia, stabilizzando e migliorando la funzione renale e quella cardiaca. **Replagal** (A16AB03 agalsidasi alfa) è prodotto con tecniche di ingegneria genetica ed è indicato come terapia enzimatica sostitutiva a lungo termine in pazienti con diagnosi confermata di malattia di Fabry.

## Quiz di autovalutazione

La lettura di una Rivista medica è apprendimento attivo o passivo? Può essere l'uno o l'altro. PQRST è una ricetta per una lettura attiva. P STA PER PREVIEW (prelettura veloce, uno sguardo d'insieme al testo). Q STA PER QUESTION (cosa so già? cosa vorrei sapere?). R STA PER READ (lettura attenta). S STA PER STATE (bilancio delle conoscenze DOPO la lettura). T STA PER TEST (controllo, quiz). Vi proponiamo di testarvi con questi quiz PRIMA E DOPO. Se rispondete a 10 (70%), siete bravi; se rispondete a tutti, vuol dire che i quiz sono troppo facili, almeno per voi; se, a meno di 7 (50%), sono troppo difficili. Oppure voi dovete rimettere in discussione le vostre conoscenze.

### LETTERE

#### 1. Quale di queste affermazioni riguardanti la terapia del croup è SCORRETTA:

a) I corticosteroidi per via generale sono più economici dei corticosteroidi inalanti; b) I corticosteroidi per via generale sono altrettanto efficaci nel medio termine dei corticosteroidi inalanti; c) I corticosteroidi per via generale hanno un effetto altrettanto pronto dei corticosteroidi inalanti.

#### 2. Quale di queste affermazioni è CORRETTA?

a) Il croup virale e la laringite spastica sono la stessa cosa; b) Il croup virale e la laringite spastica possono presentarsi con identica sintomatologia; c) Il trattamento ottimale del croup virale è identico a quello della laringite spastica.

#### 3. L'associazione di adrenalina al beclometasone dipropionato (BMD) per il trattamento del croup per via inalante si fa:

a) Con 1/10 della fiala di adrenalina e l'intera fiala di BMD; b) Con mezza fiala di adrenalina contro una fiala di BMD; c) Con una fiala di adrenalina e una fiala di BMD.

#### 4. Sulla terapia della bronchiolite esistono prove provate su larga scala della inefficacia statistica per il trattamento:

a) Antibiotico; b) Corticosteroideo; c) Broncodilatatore; d) Adrenalinico; e) Per tutti questi trattamenti; f) Per nessuno di questi trattamenti; g) Per più di uno di questi trattamenti.

### DISPLASIA BRONCOPOLMONARE

#### 5. La displasia broncopolmonare (BPD) riguarda:

a) Un bambino ogni 500 nati; b) Un bambino ogni 4 nati di peso <1500 g; c) Entrambe le affermazioni sono corrette; d) Entrambe le affermazioni sono scorrette.

#### 6. Quale di queste affermazioni è corretta?

a) Nella prevenzione della BPD è stata provata l'efficacia della somministrazione di steroidi alla madre; b) La somministrazione al neonato di surfactant sintetico; c) Una ventilazione poco aggressiva; d) Tutte queste metodiche; e) Due sole di queste metodiche; f) Per nessuna di queste metodiche c'è una convincente dimostrazione di efficacia.

#### 7. Scegli una di queste affermazioni:

a) La terapia cortisonica del neonato con insufficienza respiratoria ha una efficacia certa sulla BPD; b) La terapia cortisonica riduce il fabbisogno di ossigeno sia nel breve che nel

medio termine; c) La terapia cortisonica ha una efficacia misurabile, ma solo nel breve termine, e i suoi vantaggi non superano i rischi di danno neurologico conseguente.

### CONSENSUS

#### 8. Il bambino nato piccolo per l'età gestazionale ha un alto rischio di:

a) Ipostaturalità; b) Obesità; c) Ridotta utilizzazione di glucosio; d) Patologia cardiovascolare; e) Tutte queste cause di danno; f) Nessuna di queste.

#### 9. Esiste un fenotipo del bambino nato piccolo per l'età gestazionale

Vero/Falso

### SELF HELP AMBULATORIALE

#### 10. Per una diagnosi di batteriemia il test di laboratorio più indicativo è rappresentato:

a) Dalla conta leucocitaria; b) Dal dosaggio della procalcitonina; c) Dal dosaggio della proteina C-reattiva (PCR).

#### 11. La semplice valutazione su stick urinario delle esterasi leucocitarie e dei nitriti dà indicazioni sufficientemente accurate e affidabili per una diagnosi di infezione urinaria

Vero/Falso

#### 12. Un dosaggio semiquantitativo della PCR:

a) Richiede di esser fatto su siero; b) Può esser fatto su sangue capillare.

#### 13. La raccolta di urine nel bambino piccolo può essere semplificata da sistemi che, assorbendo l'urina, possono essere spremuti sterilmente ed esaminati anche mediante urinocoltura

Vero/Falso

### FARMACORIFLESSIONI

14. Gli interventi efficaci nelle malattie infiammatorie croniche possono: 1) ridurre la produzione di sostanze dannose; 2) bloccare l'azione; 3) inibire la funzione dei B-linfociti; 4) inibire la funzione dei T-linfociti; 5) inibire la funzione dei monociti; 6) eliminare cloni patologici o produrre tolleranza immunologica. Quale delle seguenti affermazioni è SCORRETTA:

a) I FANS appartengono alla classe 1; b) l'Etanercept appartiene alla classe 2; c) La ciclofosfamide appartiene alla classe 3; d) I cortisonici appartengono alla classe 4; e) La colchicina appartiene alla classe 5; f) Il trapianto autologo appartiene alla classe 6.

## Risposte

LETTERE 1=c; 2=b; 3=c; 4=e; DISPLASIA 5=c; 6=d; 7=c; CONSENSUS 8=e; 9=Vero; SELF HELP 10=b; 11=Vero; 12=b; 13=Vero; FARMACORIFLESSIONI 14=e.