

LA GIUNTA DELLA REGIONE EMILIA-ROMAGNA

Considerato che è stato istituito il Gruppo Tecnico per le Glicogenosi con determina n. 13278 del 24.8.2005;

Considerato che il suddetto Gruppo Tecnico ha elaborato il documento "Organizzazione della rete regionale per le Glicogenosi", sulla base del quale con propria delibera n. 395 del 27.3.2006 si è organizzata la rete Hub & Spoke per la patologia in oggetto;

Visto che l'Azienda USL di Piacenza - già Centro autorizzato al trattamento delle Glicogenosi con propria Delibera n. 2124/2005 - risponde ai requisiti necessari individuati dal suddetto documento per essere Centro Spoke della rete regionale;

Ritenuto quindi di inserire l'Azienda USL di Piacenza - quale centro Spoke - nella rete regionale;

Ritenuto inoltre di approvare le integrazioni al documento allegato "Organizzazione della Rete regionale per le glicogenosi", da considerarsi parte integrante e sostanziale del presente atto;

Dato atto del parere di regolarità amministrativa del presente atto espresso dal Direttore Generale Sanità e Politiche Sociali, Dr. Leonida Grisendi, ai sensi dell'art. 37, quarto comma, della L.R. n. 43/2001 e della deliberazione della Giunta regionale n. 447/2003;

Su proposta dell'Assessore Politiche per la Salute;

A voti unanimi e palesi

D e l i b e r a

1. 1. di integrare la rete Hub & Spoke per le Glicogenosi - per le motivazioni espresse in premessa, che si intendono qui integralmente richiamate - così come descritto:

Centro Hub:

- - Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna

-
-
-
-

ORGANIZZAZIONE DELLA RETE HUB & SPOKE PER LE GLICOGENOSI

Centro Hub: Azienda Ospedaliero – Universitaria di Bologna
Responsabili: Pediatria: Prof. A.Cicognani (per i pazienti pediatrici)
Endocrinologia: Prof. R.Pasquali (per i pazienti adulti)

Competenze:

- - esecuzione del protocollo diagnostico-terapeutico, impostazione del trattamento e follow up periodico dei pazienti afferenti al centro;
- - esecuzione del protocollo diagnostico in caso di dubbia diagnosi in altra sede o in caso di mancanza di diagnostica clinica in altra sede;
- - impostazione del trattamento in caso di dubbio in altra sede o in caso di impossibilità a identificare il trattamento in altra sede;
- - coordinamento dati del centro spoke e creazione di un archivio specifico;
- - aggiornamento costante modificazione dei protocolli diagnostico-terapeutici;
- - rapporti con le Associazioni dei Pazienti affetti da Glicogenosi;
- - invio relazioni cliniche periodiche dei pazienti ai Curanti (MMG PLS)

In caso di gravi emergenze-urgenze è individuato come Centro di terapia Intensiva il Reparto di Rianimazione Pediatrica dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna.

L'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna garantisce l'idoneo percorso diagnostico e terapeutico e il follow up di pazienti affetti da glicogenosi sia pediatrici che adulti avvalendosi delle collaborazioni interne ed esterne, così come indicato nell'Allegato 1a.

La collaborazione per la diagnosi e la terapia delle Malattie Metaboliche tra i responsabili della Pediatria (prof. Cicognani) e dell'Endocrinologia (prof. Pasquali) garantisce la continuità di trattamento e follow up nel passaggio del paziente dall'età pediatrica a quella adulta, secondo protocolli condivisi, rispondenti alle Linee Guida Europee sotto citate.

Centri Spoke:

Azienda Ospedaliero – Universitaria di Modena
Responsabili: Pediatria: dr.ssa Paola Ferrari (per i pazienti pediatrici)
Medicina Interna 3 : prof.ssa F. Carubbi (per i pazienti adulti)

Azienda USL di Piacenza
Responsabile: Pediatria: dr. Giacomo Biasucci

Competenze:

- - esecuzione del protocollo diagnostico-terapeutico, impostazione del trattamento dei pazienti afferenti al centro
- - follow up periodico dei pazienti

- - raccolta dati pazienti seguiti in loco, invio dati al presidio Hub secondo Tracciato record condiviso e invio relazioni cliniche periodiche dei pazienti ai Curanti (MMG PLS) e al centro Hub

I Centri Spoke garantiscono l'idoneo percorso diagnostico e terapeutico e il follow up di pazienti affetti da glicogenosi sia pediatriche che adulti avvalendosi delle collaborazioni interne ed esterne, così come indicato nell'Allegato 1b (per quanto riguarda l'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena) e nell'Allegato 1c (per quanto riguarda l'Azienda USL di Piacenza).

La collaborazione per la diagnosi e la terapia delle Malattie Metaboliche tra i responsabili della Pediatria (dr. Paola Ferrari) e della Medicina Metabolica 3 (prof. Francesca Carubbi) garantisce la continuità di trattamento e follow up nel passaggio del paziente dall'età pediatrica a quella adulta, secondo protocolli condivisi, rispondenti alle Linee Guida Europee sotto citate.

Il Gruppo Tecnico Glicogenosi, nell'ambito delle proprie competenze, ha condiviso le successive linee-guida diagnostico terapeutiche che potranno essere aggiornate secondo le nuove conoscenze scientifiche.

Allegato 1a

- Per la diagnostica molecolare : Laboratorio di Genetica Medica Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
- - Per la diagnostica enzimatica su sangue o tessuto: Laboratorio biomolecolare dell'Ospedale "G. Gaslini" di Genova (Dr. Mirella Filocamo)
- - Per la dietetoterapia, in collaborazione con il Settore Dietetico-Area di Igiene Prevenzione e Protezione Coordinamento e Controllo dei Servizi di Supporto dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
- - Per la diagnostica per immagini: TC, RM, radiodiagnostica convenzionale presso Sezione Radiologia Pediatrica e Sezione Clinica Medica-Dipartimento area Radiologica.
- - Per la Densitometria ossea: Ambulatorio Metabolismo Minerale-Dipartimento di Nefrologia e Dialisi dell' Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
- - Per l'ecocardiografia e diagnostica cardiologica di 2° livello: Cardiologia Pediatrica e dell'Età evolutiva –Dipartimento Cardiovascolare dell' Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
- - Per la valutazione nefrologica: Nefrologia Pediatrica dell'U.O. Pediatria Cicognani (bambini) e Nefrologia e Dialisi-Dipartimento di Nefrologia e Dialisi (adulti) dell' Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
- - Per eventuale indicazione chirurgica e per la valutazione trapiantologica di pazienti con adenomatosi epatica: Dipartimento di Chirurgia Generale e dei Trapianti d'Organo dell' Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
- - Per il Laboratorio biochimico di routine: Laboratorio Centralizzato-Dipartimento Patologia Clinica, Microbiologia, Virologia e Medicina Trasfusionale dell' Azienda Ospedaliero-Universitaria di Bologna
- - Per neuropatie e miopatie:(valutazione neurologica, EMG, istologia muscolare): Neuropsichiatria infantile e Disturbi del Comportamento Alimentare D.C.A.-Dipartimento Scienze Ginecologiche, Ostetriche e Pediatriche e Servizio di Terapia Fisica e Riabilitazione-Medicina Fisica; Riabilitazione-Dipartimento Neuro-Senso-Motorio.

Allegato 1b

- Per la diagnostica molecolare : Laboratorio di Genetica e Biologia Molecolare dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena (prof. Sebastiano Calandra)
- - Per la diagnostica enzimatica su sangue o tessuto: Laboratorio biomolecolare dell'Ospedale "G. Gaslini" di Genova (Dr. Mirella Filocamo)

- - Per la dietoterapia, in collaborazione con il Servizio di Nutrizione clinica e Dietoterapia dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena e del CdL. in Dietistica dell'Università di Modena e RE
- - Per la diagnostica per immagini: TC, RM, radiodiagnostica convenzionale presso Radiologia del Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena (prof. Torricelli, dr. Guido Ligabue)
- - Per la Densitometria ossea: Medicina Nucleare del Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena (prof. B. Bagni)
- - Per l'ecocardiografia e diagnostica cardiologica di 2° livello Cardiologia del Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena (Prof. MG Modena, Dr. ML Reggianini, dr. A. Barbieri)
- - Per la valutazione nefrologica: Nefrologia del Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena (prof. A. Albertazzi, dr. Furci)
- - Per eventuale indicazione chirurgica e per la valutazione trapiantologica di pazienti con adenomatosi epatica: Centro trapianti d'organo dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena (prof. Gerunda, dr. M. Masetti)
- - Per il Laboratorio biochimico di routine: Laboratorio Analisi del Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena
- - Per neuropatie e miopatie:(valutazione neurologica, EMG, istologia muscolare): Neurologia dell'Azienda Ospedaliero-Universitaria di Modena (prof. P. Nichelli, Dr. P. Sorgato, Dr. Galassi)
Per il monitoraggio glicemico continuo periodico: Diabetologia Ospedale di Sassuolo, Azienda USL Modena (dr. R. Cavani).

Allegato 1c

- - Diagnostica clinica e biochimica I livello e test biochimici: UO Pediatria e Neonatologia (Prof. G.Biasucci) e Laboratorio Analisi (dr.ssa Poggi)– Ospedale “Guglielmo da Saliceto”. Piacenza
- - Diagnostica enzimatica su sangue o tessuto: 1° Laboratorio Analisi Chimico-Cliniche, Istituto G.Gaslini, Genova Quarto(dr.ssa Silvana Canini); Laboratorio Biochimica Clinica e Biologia Molecolare, Istituto C.Besta, Milano (dr.ssa B.Bertagnolio)
- - Diagnostica Molecolare: Laboratorio biomolecolare –Istituto G.Gaslini, Genova Quarto (dr.ssa Mirella Filocamo); Dipartimento di Fisiopatologia, Medicina Sperimentale e Sanità Pubblica, Via A. Moro 53100 Siena (Dr.ssa Paola Marcolongo)
- - Diagnostica per immagini: TC, RMN, radiografia convenzionale: Dipartimento Scienze Radiologiche, Ospedale “Guglielmo da Saliceto”. Piacenza (Prof. Ugo Ugolotti)
- - Diagnostica e consulenza gastroenterologica: U.O. Gastroenterologia ed Endoscopia digestiva, Ospedale “Guglielmo da Saliceto”. Piacenza (Prof. Fabio Fornari)
- - Dietoterapia: UO Pediatria e Neonatologia Ospedale “Guglielmo da Saliceto”. Piacenza (Prof. G.Biasucci) e Servizio di Dietetica, Ospedale “Guglielmo da Saliceto”. Piacenza
- - Densitometria ossea: UO Pediatria e Neonatologia Ospedale “Guglielmo da Saliceto”. Piacenza (Dr.ssa Piera Manfredi)
- - Diagnostica cardiologia ed eco-cardiografia: UO Pediatria e Neonatologia Ospedale “Guglielmo da Saliceto”. Piacenza (Dr.ssa Cristina Cicero)
- - Valutazione nefrologica: U.O. Nefrologia e Dialisi, Ospedale “Guglielmo da Saliceto”. Piacenza (Prof. Luciano Cristinelli) e UO Pediatria e Neonatologia Ospedale “Guglielmo da Saliceto”. Piacenza (Dr.ssa Marina Piepoli)
- - Valutazione neurologica pediatrica: U.O. Neurologia, Ospedale “Guglielmo da Saliceto”. Piacenza (Dr.ssa Barbara Sala)

Allegato 2

DIAGNOSI

Il sospetto diagnostico, basato sulla valutazione clinica, viene confermato da test di laboratorio e da test in vivo, quali il test da carico di glucosio oppure il test da sforzo. La certezza diagnostica si ottiene dosando l'enzima coinvolto nella malattia su campione di biopsia epatica o muscolare, oppure su fibroblasti. Per molte forme è attualmente possibile effettuare l'indagine sul DNA. Per le famiglie a rischio è possibile effettuare la diagnosi prenatale mediante analisi del DNA: tale attività è coordinata dal Centro Hub per la valutazione dei rischi genetici, possibilmente prima di intraprendere una gravidanza.

PRESIDI NECESSARI AI PAZIENTI AFFETTI DA GLICOGENOSI

PRESIDI:

- • Apparecchio per monitoraggio glicemico domiciliare (Glucometer) con strisce reagenti e pungidito
- • Fornitura e regolare manutenzione della pompa peristaltica per nutrizione enterale notturna e delle dotazioni a corredo (sacche, deflussori, sondini, ecc). Le farmacie ospedaliere delle USL di residenza dei pazienti provvedono alla fornitura di tali apparecchi.

TERAPIA DIETETICA

- • Glucosio anidro in polvere per eventi ipoglicemici
- • Potassio citrato polvere per uso orale
- • Glucosio in soluzione per nutrizione enterale notturna o soluzioni premiscelate proteico-glucidiche energetiche per nutrizione enterale notturna secondo prescrizione individuale
- • Integratori a base di glucosio per os
- • Latti formulati privi di lattosio
- • Maltodextrine, fecola di mais.

TERAPIA FARMACOLOGICA

- • **Inibitori delle Xantine ossidasi (allopurinolo).** Dose d'inizio 10 mg/kg al giorno x os x 3v/die (massimo 900 mg/die).
- • **Sali di Bicarbonato.** Dose d'inizio 1–2 mmol (85–170 mg)/kg die x os in 4 somministrazioni.
- • **Citrati.** Dose d'inizio: citrato di potassio 10 mEq x os ogni 8 h (adulti), 5–10 mEq ogni 12 h (bambini).
- • **ACE inibitori (Angiotensin converting enzyme inhibitor) o addizionali farmaci per antiipertensivi.** La dose d'inizio dipende dalla scelta dell'ACE inibitore. Addizionali farmaci antiipertensivi dovrebbero essere iniziati se, nonostante l'ACE inibitore, i valori pressori si mantengono al di sopra del 95° pct per età.
- • **Supplementazione vitaminica e di Sali minerali**
- • **Terapia marziale.** Dose d'inizio 3 mg Fe²⁺/kg al giorno. Gli effetti dovrebbero essere valutati dopo 2–3 mesi. La terapia marziale somministrata per via parenterale è più efficace, specialmente nei pazienti più grandi.

- • **Miscellanea.**

Farmaci ad azione anti-trigliceridi (Acido nicotinico, Fibre)
Statine (inibitori dell' idrossimetilglutaril-coenzima-A-reduttasi)

DIAGNOSI E TERAPIA DELLA MALATTIA DI POMPE

Diagnosi

Il difetto della α -glucosidasi si dimostra nei linfociti isolati da un prelievo di sangue, nella coltura dei fibroblasti cutanei e nella biopsia muscolare.

L'analisi del gene della α -glucosidasi ha evidenziato, in un limitato numero di pazienti, le mutazioni responsabili della malattia. Poiché è noto che alcune mutazioni corrispondono a specifici tipi clinici (correlazione genotipo-fenotipo) l'analisi molecolare può fornire informazioni utili alla consulenza genetica dei genitori e dei pazienti.

La diagnosi degli eterozigoti e la diagnosi prenatale sono possibili.

Terapia

Somministrazioni di α -glucosidasi umana prodotta con la tecnologia del DNA ricombinante sono stati molto soddisfacenti.

Sono attualmente in corso rigorosi protocolli clinici anche in pazienti pediatriche per la valutazione dell'efficacia di queste tecniche, sperimentate in passato solo in modelli animali, con risultati molto promettenti.

Dieta per i pazienti affetti da Glicogenosi tipo I (da Guidelines for management of GSD type I – European Study on GSD Type I, Eur J Pediatr, 24 agosto 2002)

| <i>Età</i> | <i>Giorno</i> | <i>Notte</i> | <i>Fabbisogno di Glucosio</i> |
|-------------|--|---|-------------------------------|
| 0–12 mesi | Latte materno/latte artificiale (senza lattosio + maltodestrine) ogni 2–3 h Dai 6 mesi: maltodestrine in latte artificiale sostituite da riso/cereali (fino a 6%) | CNGDF se possibile durante 12 h (50%→35% energia), altrimenti pasti frequenti | 7–9 mg/kg al min |
| 1–3 anni | 3 pasti con PCCS e 2 snacks (preferibilmente PCCS) UCCS (ogni 4 h; 1.0–1.5 g/kg) | CNGDF durante 12 h (35% energia), altrimenti UCCS (ogni 4 h; 1.0–1.5 g/kg) | 6–8 mg/kg al min |
| 3–6 anni | 3 pasti con PCCS e 2 snacks (preferibilmente PCCS) UCCS (ogni 4–6 h; 1.5–2.0 g/kg) | CNGDF durante 12 h (35% energia), altrimenti UCCS (ogni 4–6 h; 1.5–2.0 g/kg) | 6–7 mg/kg al min |
| 6–12 anni | 3 pasti con PCCS e 2 snacks (preferibilmente PCCS) UCCS (ogni 6 h; 1.5–2.0 g/kg) | CNGDF durante 10 h (30% energia), altrimenti UCCS (ogni 6 h; 1.5–2.0 g/kg) | 5–6 mg/kg al min |
| Adolescenti | 3 pasti con PCCS e 2 snacks (preferibilmente PCCS) UCCS (ogni 6 h; 1.5–2.0 g/kg) | CNGDF durante 10 h (30% energia), altrimenti UCCS (ogni 6 h; 1.5–2.0 g/kg) | 5 mg/kg al min |
| Adulti | 3 pasti con PCCS e 2 snacks (preferibilmente PCCS) UCCS (ogni 6 h; 1.5–2.0 g/kg) | CNGDF durante 8–10 h (25%–30% energia), altrimenti UCCS (ogni 6–8 h; 2.0 g/kg). CNGDF e UCCS durante la notte intercambiabili (weekend/vacanze) | 3–4 mg/kg al min |

Legenda:

PCCS – amido di mais precotto

UCCS – amido di mais crudo

CNGDF – nutrizione enterale notturna in continuo per sgocciolamento

-
-
-
-
-
-

Linee-guida per il follow-up di pazienti con Glicogenosi di tipo I (da Guidelines for management of GSD type I – European Study on GSD Type I, Eur J Pediatr, 24 agosto 2002)

Storia clinica

Frequenza: età 0–3 anni ogni 2 mesi; 3–20 anni ogni 3 mesi; adulti ogni 6 mesi

(A)sintomatica ipoglicemia; ospedalizzazione (cause); disturbi fisici; frequenza delle infezioni, epistassi, contusioni, diarrea; farmaci; vita sociale

Storia alimentare

Frequenza: età 0–3 anni ogni 2 mesi; 3–20 anni ogni 3 mesi; adulti ogni 6 mesi

Coping e compliance; analisi (carboidrati, proteine, grassi, calcio, vitamine) aggiustamento in base alla storia clinica, esami fisici, risultati biochimici e analisi dietetica

Esame fisico

Frequenza: età 0–3 anni ogni 2 mesi; 3–20 anni ogni 3 mesi; adulti ogni 6 mesi

Peso, altezza, dimensione del fegato, dimensione della milza, pressione sanguigna, pelle, articolazioni.

curva del glucosio sanguigno nelle 48 ore: stimata a casa; prepreial e durante la notte

Frequenza: 0–20 anni ogni 1–2 mesi; adulti ogni 2–3 mesi

Escrezione urinaria del lattato (ratio lattato/creatinina): 4–8 campioni congelati da 12 h raccolti a casa

Frequenza: età 0–3 anni ogni 2 mesi; 3–20 anni ogni 3 mesi; adulti ogni 6 mesi

Esami di routine

Frequenza: età 0–3 anni ogni 2 mesi; 3–20 anni ogni 3 mesi; adulti ogni 6 mesi

Conta totale delle cellule del sangue con differenziale; acido urico nel siero, colesterolo, trigliceridi, emogasanalisi (aggregazione piastrinica / tempo di sanguinamento)

Indagini per la rivelazione o il follow up delle complicanze

Siero: creatinina, urea, sodio, potassio, calcio, fosfati ogni 6 mesi

Siero: Transaminasi (GOT, GPT), Fosfatasi Alcalina, γ GT, proteine, albumina: ogni 6 mesi

Se complicazioni renali o epatiche sono presenti: su richiesta

Sedimenti nelle urine: ogni 6 mesi

Nelle urine: microalbumina, proteine, creatinina, calcio, citrati: 0–5 anni: ogni anno; >5 anni: ogni 6 mesi

Se microalbuminuria/proteinuria sono presenti o se vengono somministrati ACE-inibitori: ogni 3 mesi

Clearance Creatinina (misurazione GFR): >5 anni: ogni anno

Ecografia addominale: 0–10 anni: ogni anno; >10 anni: ogni 6 mesi

Fegato: dimensioni, parenchima, adenomi, altre lesioni focali

Reni: dimensioni, calcificazioni, calcoli

Milza: dimensioni

Ovaie: cisti

Se sono presenti adenomi epatici: ecografia e serum aFP, CEA ogni 3 mesi

CT/MRI: su richiesta

Ecografia cardiaca e ECG: >10 anni: ogni anno

Densimetria ossea: >5 anni: ogni 1–2 anni

Antitripsina fecale: su richiesta

Se è presente anemia: livelli del ferro, della vitamina B12 e acido folico

Se è presente dolore addominale acuto: amilasi, ERCPG (Coledoco-pancreatico-grafia endoscopica per via retrograda), ecografia fegato, pancreas, ovaie. Al momento della diagnosi, devono essere eseguiti gli esami di screening e l'analisi DNA sul gene G6Pase o sul gene G6PT (attività enzimatica sul tessuto epatico)

Linee-guida per il trattamento farmacologico di pazienti con Glicogenosi di tipo I (da Guidelines for management of GSD type I – European Study on GSD Type I, Eur J Pediatr, 24 agosto 2002)

Inibitori della xantina ossidasi (allopurinolo)

L'acido urico è un potente *scavenger* di radicali e può essere un fattore protettivo nello sviluppo dell'aterosclerosi. Quindi, è raccomandabile tollerare concentrazioni di acido urico nel siero a livelli più alti del normale. Per prevenire la gotta e la nefropatia da urati, può essere utile la terapia con allopurinolo se la concentrazione sierica di ac. urico supera il livello superiore del range di normalità in base all'età e i dati di riferimento del laboratorio nonostante una dieta ottimale. La dose di partenza è di 10 mg/kg al giorno, tre volte per os (massimo 900 mg/di).

Bicarbonato/citrato

Se, nonostante una dieta ottimale, l'eccesso di basi venoso è al di sotto di -5 mmol/l o i livelli nel sangue di bicarbonato sono inferiori a 20 mmol/l, è raccomandato per correggere la lattacidemia. Finora era suggerito l'uso del bicarbonato (di sodio): come dose di partenza 1–2 mmol (85–170 mg)/kg al di per os in quattro dosi. Oltre a correggere la lattacidemia, il bicarbonato induce anche l'alcalinizzazione delle urine, diminuendo quindi il rischio di sviluppo di urolitiasi e nefrocalcosi. Recentemente è stato scoperto che l'ipocitratemia che peggiora *worsens* con l'età colpisce i pazienti affetti da GSD Ia. Quindi l'alcalinizzazione con citrato può portare ulteriori benefici nella prevenzione o nel miglioramento dell'urolitiasi e della nefrocalcosi. Dose di partenza: potassio citrato 10 mEq per os ogni 8 h (adulti), 5–10 mEq ogni 12 h (bambini). E' necessario controllare la concentrazione del potassio.

ACE inibitori/altri farmaci antiipertensivi

Se persiste la microalbuminuria il trattamento con un ACE inibitore a lunga durata d'azione può essere iniziata per rallentare o prevenire l'ulteriore peggioramento della funzionalità renale, in analogia con la nefropatia diabetica. La dose di partenza dipende dalla scelta dell'ACE inibitore. Il trattamento con altri farmaci antiipertensivi può essere iniziato se, nonostante l'assunzione dell'ACE inibitore, i valori pressori rimangono sopra i 95 mmHg a seconda dell'età.

Integrazione di vitamine e minerali

La dieta dovrebbe essere attentamente prescritta dal medico e seguita dal paziente per l'assunzione dei nutrienti essenziali, così come raccomandati dalla WHO. Altrimenti sarebbe necessaria un'integrazione di tali nutrienti, soprattutto per quanto riguarda il calcio (in caso di limitata assunzione di latte) e di vitamina D. Inoltre, l'aumentato metabolismo dei carboidrati rende necessario un adeguato apporto di vitamina B1.

Ferro

Dopo aver escluso altre cause (mancanza di vitamina B12 e di acido folico) di anemia (micro- o normocronica), l'assunzione del ferro per os può essere prescritta. La dose di partenza è di 3 mg Fe²⁺/kg al di. Dopo 2–3 mesi, è necessario valutare gli effetti. Il ferro somministrato via parenterale ha maggiore efficacia, soprattutto nei soggetti anziani.

Miscellanea

Per ridurre il rischio di colelitiasi e pancreatite, farmaci che abbassano i livelli di trigliceridi (acido nicotinico, fibre) in GSD I sembrano i soli indicati se il livello di trigliceridi rimane superiore alle 10.0 mmol/l nonostante una dieta ottimale. L'ipercolesterolemia cronica da cui sono affetti i giovani adulti con GSD Ia non è associata con lo sviluppo di aterosclerosi prematura. Comunque, i farmaci ipocolesterolemizzanti non sembrano indicati per i pazienti affetti da GSD I più giovani. Nei pazienti adulti, tuttavia, la progressiva insufficienza renale può peggiorare l'iperlipidemia. Questo contributo "renale" all'iperlipidemia può giocare un ruolo sempre più importante nello sviluppo dell'aterosclerosi. Quindi, se in questi adulti, nonostante una dieta ottimale e la riduzione di microalbuminuria/proteinuria (ACE inibitori), il colesterolo rimane fortemente elevato (>8 – 10 mmol/l), le statine (inibitori della idrossimetilglutaril-coenzima-A-reduttasi) possono essere indicate, sebbene non esista alcuna evidenza. L'olio di pesce sembra non essere indicato, dato che il suo effetto positivo sui livelli di trigliceridi e colesterolo nel siero non è duraturo e questo può essere ricondotto all'aumentata ossidazione delle lipoproteine, aumentando quindi la possibilità di insorgenza di aterosclerosi. Ad oggi è nostra opinione che nel trattamento della GSD I non possa essere utilizzata la terapia dell'ormone della crescita, poichè può aumentare la crescita durante la terapia ma non esercita un effetto positivo sull'altezza finale. Anche

gli estrogeni e il testosterone per aumentare lo sviluppo puberale non sembrano indicati poiché hanno un effetto negativo sull'altezza finale.

Monitoraggio annuale dei pazienti con Glicogenosi
(centralizzazione dei dati nel Centro Hub) Fax 0516364441

Data _____

NOME _____

Terapia _____

Dieta _____

Età _____ **Altezza** _____ **Peso** _____ **PH** _____ **T/B** _____ **PA** _____

Hb _____ **Piastrine** _____ **PT** _____ **PTT** _____ **Ac**

Urico _____

Creatinina _____ **Urea** _____ **Na** _____ **K** _____ **Ca** _____ **P** _____

Fe _____ **UIBC** _____ **TIBC** _____ **Ferritina** _____ **Sat%** _____

_____ **Col tot** _____

Trigl _____ **GOT** _____ **GPT** _____ **Fosf.Alcalina** _____

γGT _____ **Prot.Tot** _____ **Albumina** _____ **Amilasi** _____

αFP _____ **CEA** _____ **Vit B12** _____ **Ac**

Folico _____

EGA

venosa _____

Antitripsina-1-fecale _____

URINE:

Sedim _____ μ alb _____ prot _____ creat _____ Ca _____

—

citrato _____ Clearance creatinina _____

ECO ADDOME: Fegato (dimensioni, parenchima, adenomi) _____

Rene: (dimensioni, calcificazioni, calcoli) _____

Milza:

—

Ovaie:

(cisti) _____

TC/MRI: _____

ECG e

ecocardiogramma _____

—

Densitometria _____

Indicatori per il monitoraggio della implementazione della rete regionale per la Glicogenosi

| Indicatore | Obiettivo |
|---|--|
| Identificazione formale del percorso aziendale da parte delle Aziende sede di Hub o Spoke | Entrambe le strutture, entro 3 mesi dalla data di delibera di istituzione della rete |

| | |
|--|--|
| Condivisione ed accettazione formale del protocollo diagnostico terapeutico | Entrambe le strutture, entro 2 mesi dalla data di delibera di istituzione della rete |
| Numero di pazienti in carico al 31/12/06 di cui già in carico il 1/1/06 di cui presi in carico nell'anno Drop-out (con motivazioni) | <i>Valori da monitorare</i> |
| Applicazione protocollo diagnostico terapeutico ai pazienti in carico | 100% (o con eccezioni motivate) |
| Mobilità dei pazienti: da periferia a Spoke da periferia a Hub da Spoke a Hub da Hub o Spoke a centri naz./internaz. | <i>Valori da monitorare</i> |
| Definizione tracciato record per raccolta dati | Entro 4 mesi dalla data di delibera di istituzione della rete |
| Implementazione di un sistema di raccolta dati (DataBase) | Entro 8 mesi dalla data di delibera di istituzione della rete |
| Numero di pazienti presenti in DataBase | 100% dei pazienti in carico ai 2 centri |
| Definizione di un set di indicatori clinici per monitorare: efficacia clinica della presa in carico effettiva continuità assistenziale | Entro 10 mesi dalla data di delibera di istituzione della rete |
| Utilizzo del set di indicatori clinici individuato per il monitoraggio dello stato di salute dei pazienti trattati | <i>Valori da monitorare</i> |
| Definizione Linee Guida da Diffondere a Pronto Soccorsi regionali | Entro 3 mesi dalla data di delibera di istituzione della rete |
| Pazienti in carico ricorsi a servizi de emergenza nell'anno in corso (num accessi) | <i>Valori da monitorare</i> |
| Effettuazione Follow-up dei pazienti in carico num medio accessi/anno per caso num casi senza accessi (con motivazioni) | 100% dei pazienti in carico |