

Malattia di Addison: attenzione alle diagnosi errate.

Nei bambini la percentuale di casi dovuti ad Adrenoleucodistrofia è più alta che negli adulti.

Dal 6 all'8% dei casi di malattia di Addison sarebbero legati alla **Adrenoleucodistrofia (ALD)** in età adulta, mentre nei **bambini la percentuale aumenta significativamente**. E' probabile che questa percentuale sia più elevata sia in età pediatrica che in età superiori perché **molti pazienti non vengono mai riconosciuti e diagnosticati**.

È una delle principali tesi emersa dal 18° **raduno nazionale dell'Associazione Pazienti Addison**, ospitato sabato 20 ottobre dall'**Ospedale Pediatrico Bambino Gesù di Roma**.



Al convegno, organizzato dal direttore del reparto di Endocrinologia prof. Marco Cappa, hanno partecipato numerosi pazienti, intervenuti nella discussione scaturita dopo gli interventi dei relatori: il **Prof. Betterle**, docente di **immunologia clinica** presso l'**Università degli Studi di Padova**, ha illustrato la Storia della Malattia di Addison, la diagnosi e l'epidemiologia, la dr.ssa **Fierabracci**, **ricercatore di Immunologia e Farmacoterapia del Bambino Gesù**, ha descritto la genetica soffermandosi sugli aspetti immunologici della patologia, mentre il **Prof. Andrea Isidori**, **medico dell'Università la Sapienza, esperto in Endocrinologia, Andrologia e Medicina della Riproduzione**, ha ampiamente analizzato il tema del coinvolgimento andrologico.

Particolare interesse ha suscitato l'approfondimento tenuto dal **medico endocrinologo e ricercatore, il Prof. Alberto Falorni**, sul coinvolgimento della patologia nelle donne con le possibilità di menopausa precoce, intervento in cui si è anche attraversato il tema della possibilità di crioconservazione degli ovociti.

Il Prof. Marco Cappa, responsabile scientifico del Convegno, ha illustrato tutte le cause rare di Addison, dalla ipoplasia congenita surrenalica alla malattia di Wolman, il deficit della lipasi, l'ictiosi, la sindrome di Smith-Lemli-Opitz, la sindrome di resistenza all'ACTH della tripla A, il deficit familiare dei recettori glucocorticoidi e l'Adrenoleucodistrofia.



Il Presidente dell'Associazione Italiana

Adrenoleucodistrofia, Valentina Fasano, ha proposto ai Professori Cappa, Falorni e Betterle la realizzazione di un videomessaggio per informare i medici circa la corretta diagnosi della ALD all'interno dei casi Addison, idea accolta con entusiasmo dai medici che si sono dimostrati assai sensibili al tema.

Il Prof. Cappa, nell'ambito della adrenoleucodistrofia e come referente della patologia per la regione Lazio, ha illustrato le varie forme di ALD e l'alterazione genetica della patologia, alterazione che fa sì che gli acidi grassi a catena lunga e lunghissima non vengono spezzettati all'interno degli organelli chiamati perossisomi.

Tra le terapie in atto, il Professore ha illustrato una terapia studiata dagli scienziati Kosuke Kawaguchi e Masashi Morita, che otterrebbe il passaggio degli acidi grassi C24 attraverso il gene ABCD2 piuttosto che dal gene alterato, e tenterebbe di far passare per la stessa via anche gli acidi grassi a catena molto lunga C26 per metabolizzarli all'interno dei perossisomi.

Il Prof. Cappa ha descritto anche le attuali possibilità terapeutiche della ALD, fra cui il trapianto di midollo, giungendo fino ai traguardi della ricerca scientifica con la terapia genetica, ovvero il trapianto con cellule ematopoietiche infettate con Lentivirus in grado di modificare il DNA delle cellule che verranno successivamente reiniettate nel paziente senza rischio di rigetto.

Il Professore ha auspicato che il primo paziente venga sottoposto a terapia genica nel corso del 2019 al Bambino Gesù di Roma ed i contatti con l'azienda che già effettua tali terapie in altri centri europei sono stati già attivati.

Il problema fondamentale è quello della selezione dei pazienti da sottoporre sia al trapianto di midollo che a terapia genica: essi devono avere un livello solo iniziale di danno cerebrale, quindi l'individuazione precocissima dei bambini affetti è fondamentale per la buona riuscita di queste avanzate tecniche terapeutiche. **Lo screening neonatale diviene quindi il metodo fondamentale per la diagnosi precoce e l'individuazione dei pazienti che potranno essere finalmente guariti.**

