



COMUNICATO STAMPA

Linee guida per iperossaluria primaria AOU San Luigi Gonzaga

Orbassano, 1 febbraio 2023

Sono state recentemente pubblicate sulla prestigiosa rivista internazionale Nature Reviews Nephrology le linee guida per la gestione della patologia rara iperossaluria primaria¹ firmate tra gli altri dalla Dott.ssa Giorgia Mandrile, medico della SSD Microcitemie - Counselling genetico dell'AOU San Luigi Gonzaga.

L'iperossaluria primaria (PH) è una malattia genetica rara dovuta ad un deficit enzimatico responsabile a livello epatico della detossificazione del glicosilato, una molecola che quando si accumula genera ossalato, con conseguente formazione di calcoli renali e progressivo deterioramento della funzione renale, in molti pazienti già dall'infanzia.

I Genetisti medici dell'AOU San Luigi, la Prof. Daniela Giachino e la dott.ssa Giorgia Mandrile, studiano dal 2006 questa patologia, occupandosi in particolare della diagnosi molecolare e della consulenza genetica, e hanno accumulato negli anni una rilevante esperienza, partecipando a studi internazionali sul tema. In particolare, sono membri, come responsabili per l'Italia, del consorzio OxalEurope, che raduna esperti in iperossaluria primaria provenienti da diverse Nazioni europee (ricercatori di base, nefrologi, pediatri, urologi, genetisti) e che gestisce il database europeo dei pazienti, attualmente il più grande al mondo (oltre 1000 pazienti sia adulti che in età pediatrica)

La pubblicazione delle nuove raccomandazioni per la gestione clinica dei pazienti con iperossaluria primaria si è resa necessaria alla luce delle nuove e promettenti terapie disponibili per il controllo della patologia e per i risultati di numerosi studi clinici che hanno permesso di definire meglio le caratteristiche cliniche e l'evoluzione di questa patologia.

Le nuove linee guida sono state formulate secondo le attuali raccomandazioni ³ che prevedono il coinvolgimento di un nutrito gruppo di esperti (nefrologi pediatrici e dell'adulto, genetisti, biochimici, urologi pediatrici e dell'adulto) provenienti da 8 Nazioni europee (Belgio, Francia, Germania, Italia, Lituania, Olanda, Serbia e Regno Unito), e hanno richiesto circa un anno per la loro stesura.

La dr.ssa Mandrile è stata incaricata di coordinare il gruppo che si è occupato della sezione sulla diagnosi genetica.

Le Linee Guida finali contengono quindi sezioni dedicate ai 3 tipi oggi noti di iperossaluria primaria per quanto riguarda:

- 1) Basi genetiche ed implicazioni cliniche della diagnosi genetica



- 2) Diagnosi e controlli periodici in pazienti con età superiore ad 1 anno (con indicazione degli esami periodici da effettuare, raccomandazioni sulla terapia conservativa, il trapianto e le nuove terapie)
- 3) Diagnosi e controlli periodici in pazienti con ossalosi infantile
- 4) Approccio urologico
- 5) Raccomandazioni per la gestione di iperossaluria primaria in Paesi a basso reddito

Le nuove linee guida presentano aggiornamenti in ogni sezione rispetto alle raccomandazioni del passato. Le principali novità riguardano la diagnosi genetica, che è oggi ritenuta il “gold standard” (un tempo era la biopsia epatica), la terapia con particolare riguardo ai nuovi farmaci oggi disponibili e le correlazione tra il genotipo (= mutazione del DNA) e il fenotipo (=manifestazioni cliniche). Questi aggiornamenti sulla conoscenza di una malattia tanto rara hanno già consentito di ridurre il numero di pazienti che necessitano di un trapianto multiorgano (fegato e rene), offrendo loro la possibilità di terapie più conservative.

1 Groothoff, J.W., Metry, E., Deesker, L. *et al.* Clinical practice recommendations for primary hyperoxaluria: an expert consensus statement from ERKNet and OxalEurope. *Nat Rev Nephrol* (2023). <https://doi.org/10.1038/s41581-022-00661-1>

2 Cochat P, Hulton SA, Acquaviva C, Danpure CJ, Daudon M, De Marchi M, Fargue S, Groothoff J, Harambat J, Hoppe B, Jamieson NV, Kemper MJ, Mandrile G, Marangella M, Picca S, Rumsby G, Salido E, Straub M, van Woerden CS; OxalEurope. Primary hyperoxaluria Type 1: indications for screening and guidance for diagnosis and treatment. *Nephrol Dial Transplant*. 2012 May;27(5):1729-36. doi: 10.1093/ndt/gfs078. PMID: 22547750.

3 Steering Committee on Quality Improvement Management. Classifying Recommendations for Clinical Practice Guidelines. *Pediatrics* 114, 874-877, doi:10.1542/peds.2004-1260 (2004).

Allegata foto (da sx a dx) Prof.ssa Daniela Giachino e Dr.ssa Giorgia Mandrile

Ufficio Stampa

Marzia BRUNETTO

m.brunetto@sanluigi.piemonte.it