

## 23 ottobre 2023: Giornata Mondiale XLH

**Aismme** accende i riflettori sull'Ipofosfatemia,

**una malattia metabolica dell'osso fortemente invalidante**

Verona, 19.10 2023: Si stima che colpisca un nuovo nato ogni 60 mila e in Italia si contano circa 500 pazienti. Ma sono numeri in difetto, dal momento che arrivare ad una diagnosi è molto complicato e spesso ci vogliono anni. Stiamo parlando dell'ipofosfatemia legata all'X (XLH), una malattia metabolica rara dell'osso a trasmissione dominante legata all'X che colpisce sia i maschi che le femmine.

Chi ne è affetto soffre di forti dolori, ha difficoltà nel movimento e deve ricorrere molto spesso a interventi chirurgici.

**Lunedì 23 ottobre 2023 si celebra la Giornata Mondiale dell'XLH**, un momento per accendere i riflettori su questa patologia e sottolineare le molte criticità cui vanno incontro i pazienti.

Tra le maggiori criticità, quella della **diagnosi, che spesso è tardiva** perché si tratta di una patologia di difficile identificazione. E quando arriva spesso è troppo tardi per bloccare il terribile decorso, che significa un progressivo peggioramento della sintomatologia, dolori muscolari e ossei al limite della sopportazione, continue operazioni chirurgiche agli arti, ai denti, con un grave decadimento delle condizioni fisiche e mentali e con un forte impatto sulla qualità della vita del bambino e dell'adolescente che diventano poi adulti.

“Molto spesso l'XLH è scambiata per un rachitismo da carenza di vitamina D, ed è quindi importante sensibilizzare e formare su questa patologia i Pediatri di base, in quanto **l'esordio della malattia avviene tra il primo e il secondo anno di vita** – spiega Cristina Vallotto, presidente di **Aismme** Aps, una delle due associazioni italiane di riferimento per i pazienti -. Le persone con la malattia senza una storia familiare di XLH rischiano troppo spesso di non essere diagnosticate durante l'infanzia, ma solo in età adulta, quando presentano sintomi come l'artrosi, pseudofratture, fragilità ossee con fratture ricorrenti, dolori e rigidità articolari, dolori ossei, complicanze dentarie, problemi di udito e affaticamento”.

E' possibile trovare famiglie che al loro interno contano non uno, ma due o anche tre persone affette dalla malattia, adulte e con un progressivo peggioramento della sintomatologia, tale da costringerli a volte in sedia a rotelle. Che accusano dolori muscolari e ossei al limite della sopportazione, e sono costretti a subire continue operazioni chirurgiche agli arti, ai denti, con un grave decadimento delle condizioni fisiche e mentali, che li portano a perdere il lavoro, la vita sociale e una conseguente scarsa qualità di vita.

“L'XLH è una patologia talmente complessa, severa e invalidante che è necessario prevedere oltre ai percorsi sanitari anche percorsi socio-assistenziali e il supporto psicologico per i pazienti e le loro

famiglie – continua Manuela Vaccarotto, Vicepresidente di **Aismme** – E' fondamentale garantire un adeguato livello di presa in carico nei bambini ma anche negli adulti, che hanno un forte e continuo bisogno di supporto psicologico, di fisioterapia, di cure dentali e di terapie a domicilio e dovrebbero essere seguiti da medici specialisti, anche oltre l'età pediatrica. E' utile, inoltre dare la possibilità a questi pazienti di usufruire di servizi di Telemedicina e Teleconsulenza, prevedere accertamenti anche ai familiari, essendo una patologia genetica, offrire esenzioni complete per le spese delle analisi, degli interventi ai denti e la fisioterapia. Ma anche permettere l'assunzione dei farmaci, che può avvenire fino a sei volte al giorno, a scuola”.

Dal 2017 **Aismme**, che fa parte dell'Alleanza Internazionale XLH che riunisce le associazioni di pazienti in tutto il mondo, ha messo a disposizione per questi pazienti il suo **Centro aiuto-ascolto (numero verde 800.910.206)** Ha inoltre attivato un **servizio di sostegno psicologico a distanza (Progetto Aurora + XLH)** che costituisce l'anello mancante tra il centro di cura e il domicilio, dedicato oltre che ai pazienti metabolici, anche alle famiglie dei pazienti pediatrici, adolescenti ed adulti affetti da XLH di tutti i Centri cura italiani.

Fortunatamente ci sono importanti novità per quanto riguarda le **terapie**. Oltre alla terapia convenzionale, che non in tutti i pazienti funziona e nei più piccoli può creare effetti avversi significativi, una buona notizia è l'approvazione di Aifa dell'anticorpo monoclonale Burosumab per il trattamento degli adolescenti e degli adulti, in precedenza prescrivibile solo a bambini da un anno di età e adolescenti con scheletro in crescita. “La determina Aifa ha concesso il Burosumab in regime di rimborsabilità anche agli adolescenti e adulti, un grande traguardo per i pazienti XLH – conclude Vaccarotto – In Europa questo farmaco è stato autorizzato per gli adulti da gennaio 2021 e in Italia da marzo 2023. Il farmaco riporta alla normalità i livelli di fosfato nel sangue con conseguente miglioramento della mineralizzazione scheletrica, riduzione del rischio di fratture e attenuazione dei dolori, migliorando sensibilmente la qualità della vita dei pazienti. La somministrazione viene effettuata una volta al mese per via sottocutanea in ospedale o, attualmente soprattutto per gli adulti, a domicilio”.

*L'XLH è una forma di rachitismo ereditario con insorgenza pediatrica, che produce lesioni scheletriche, anomalie a carico delle ossa, della muscolatura e delle articolazioni a causa dell'eccessiva perdita del fosforo. E' un disturbo a carico del metabolismo del fosfato, caratterizzato da un'eccessiva escrezione di fosfato nelle urine con conseguente ipofosfatemia, dovuta a mutazione inattivante del gene PHEX.*

*E' caratterizzata da mineralizzazione inadeguata e da anomalie scheletriche tra cui: rachitismo, progressivo incurvamento della gamba, osteomalacia, dolore osseo, andatura ondeggiante, bassa statura, perdita dell'udito, insufficienza motoria, debolezza muscolare, stenosi spinale, entesopatia e osteoartrite, nefrocalcinosi.*

## **Aismme APS**

Fondata nel 2005 da un gruppo di genitori, **Aismme** offre sostegno concreto alle persone affette da malattie metaboliche ereditarie e alle loro famiglie attraverso servizi di ascolto e consulenza. Svolge una costante attività di informazione su questo gruppo di patologie e sullo Screening Neonatale Esteso, un test ora gratuito e obbligatorio in ogni Centro nascita, grazie anche all'impegno di **Aismme**, che ha lavorato sin dalla sua fondazione per sensibilizzare l'opinione pubblica, la politica e il mondo medico-scientifico sull'importanza della sua introduzione. Lo SNE permette di identificare alla nascita precocemente oltre 40 malattie metaboliche rare assicurando un immediato trattamento salvavita. Sono patologie che hanno un decorso rapidissimo, e che non identificate in tempo, portano alla compromissione irreversibile degli organi, provocando forti disabilità, quando non anche la morte. Ogni anno vengono identificati oltre 450 neonati, che vengono così sottratti agli effetti negativi della patologia.

**Aismme**, che fa parte del Coordinamento Nazionale SNE istituito presso l'Istituto Superiore di Sanità, lavora per estendere il numero delle malattie screenate, comprendendo anche malattie rare per le quali sono già disponibili trattamenti o si possono fare dei trapianti risolutivi. Questo anche per stimolare la ricerca. Infine, ma non meno importante, si impegna a livello nazionale affinché vengano offerti ai bimbi e ai pazienti adulti Centri di cura all'altezza della difficoltà di gestione di patologie così rare e complesse, con standard qualitativi omogenei nell'intero Paese. E a chi una diagnosi la sta ancora cercando, la possibilità che questa venga fornita in tempi sempre più brevi. **Aismme**, con il Progetto Verona sostiene il Centro di Cura e il Centro di Screening dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Integrata di Verona, Centro Regionale di Cura dell'Ospedale della Donna e del Bambino di Borgo Trento. Oltre a fornire un sostegno ai pazienti, aiuta i Centri economicamente, raccogliendo fondi per finanziare progetti di formazione, assistenza e ricerca, Borse di studio o assegni di ricerca, contratti per tecnici di laboratorio, acquisto di apparecchiature elettromedicali e di laboratorio. Dal 2017 è rappresentante dei pazienti affetti da Rachitismo Ipofosfatemico (XLH) con servizi dedicati.