

Progetti innovativi per le malattie rare

Il percorso del paziente con nefrolitiasi: un ambulatorio dedicato alla diagnosi di calcolosi rara

Marco Lombardi¹, Pamela Gallo¹, Selene Laudicina¹, Rossella Cannavò¹, Chiara Somma¹,
Viviana Palazzo², Alessandro Bonari³, Pietro Dattolo¹

1 SOC Nefrologia e dialisi Firenze II Ospedale Santa Maria Annunziata - Azienda USL Toscana Centro

2 Laboratorio di Genetica Medica AOU Meyer

3 SOD Laboratorio generale AOU Careggi

Abstract

Gli studi evidenziano che la prevalenza di malattie monogeniche, incluse l'acidosi tubulare renale con sordità, ipercalcemie familiari, la sindrome di Bartter, di Dent, l'iperossaluria primitiva, la cistinuria, il rene a spugna midollare, le ipercalcemie infantili, le xantinurie o le diidrosiadenina deficienze, nei pazienti afferenti agli ambulatori dedicati alla nefrolitiasi si aggira poco oltre il 15% [1].

Anche se l'evoluzione verso l'insufficienza renale cronica e terminale è infrequente, il paziente affetto da nefrolitiasi affronta spesso un percorso travagliato, costituito da innumerevoli visite specialistiche, dolorosi episodi di colica renale, ricoveri, interventi chirurgici e procedure, spesso senza ottenere una diagnosi precisa del problema metabolico o genetico sottostante.

L'ambulatorio per la nefrolitiasi attivo dal 2019 presso la SOC Nefrologia e dialisi Firenze II dell'ospedale Santa Maria Annunziata, garantisce la presa in carico totale del paziente diventando punto di riferimento centrale nel percorso. Grazie alla presenza di una rete multidisciplinare, nella stessa struttura è possibile infatti avere la valutazione clinica nefrologica, essere sottoposti allo studio metabolico completo compresa l'analisi in spettroscopia ad infrarossi del calcolo, avere un tramite diretto con lo specialista urologo in caso di problematica chirurgica, effettuare la valutazione nutrizionale mediante dietista dedicato nell'equipe, sottoporsi ad esami strumentali e a test provocativi diagnostici, ed eseguire il prelievo per l'esame genetico. La possibilità di una diagnosi precisa della alterazione metabolica o genetica sottostante permette di intraprendere trattamenti mirati, che uniti alle misure preventive generiche applicabili a tutti i pazienti con calcolosi permettono un migliore controllo della patologia con riduzione degli episodi di colica renale, delle complicanze relative e del rischio di progressione verso l'insufficienza renale.

Ai pazienti è garantita la possibilità di contatto diretto telefonico o via mail con i medici afferenti all'ambulatorio per ogni problematica inerente la calcolosi, con l'obiettivo di migliorare la compliance alla terapia e alle indicazioni dietetiche. I medici di medicina generale hanno la possibilità di segnalare un caso clinico direttamente all'equipe specialistica e di ottenere l'appuntamento per la valutazione, azzerando di fatto i tempi di attesa.

Ad oggi 15 pazienti su 193 afferenti al centro hanno ricevuto una diagnosi genetica, 7 pazienti sono affetti da cistinuria, 5 da rene a spugna della midollare, 1 ha mutazione del *CYP24A1* con ipervitaminosi D e 2 hanno una diagnosi di ipercalcemia ipocalciurica familiare da mutazione del gene *CASR*. Lo studio dei familiari permetterà di individuare altri pazienti affetti o portatori a rischio sui quali intervenire precocemente.

[1] Howles SA, Thakker RV. Genetics of kidney stone disease. Nat Rev Urol. 2020 Jul;17(7):407-421. doi: 10.1038/s41585-020-0332-x.