

LYSO JOURNAL

Fabry

La rassegna selezionata
per te

Do clinical guidelines facilitate or impede drivers of treatment in Fabry disease?

Hughes DA, Aguiar P, Lidove O et al. Do clinical guidelines facilitate
or impede drivers of treatment in Fabry disease?
Orphanet J Rare Dis. 2022 Feb 8;17(1):42.

ABSTRACT

Introduzione: la progressione variabile della **malattia di Fabry** non ne consente una prognosi accurata. Le evidenze supportano il beneficio a lungo termine dell'intervento precoce con la terapia specifica per la malattia, ma le attuali linee guida raccomandano l'avvio del trattamento in base a segni che possono presentarsi troppo tardi per evitare danni irreversibili agli organi. I risultati dell'iniziativa "**PROposing Early Disease Indicators for Clinical Tracking in Fabry Disease**" (PREDICT-FD) includevano il consenso degli esperti su 27 indicatori precoci di progressione della malattia nella FD e sui drivers e barriere dell'inizio del trattamento nella malattia di Fabry. In questo studio sono stati confrontati gli indicatori PREDICT-FD con le linee guida dell'*European Fabry Working Group* e varie linee guida nazionali per identificare le **differenze nei segni a supporto dell'avvio del trattamento e in che modo le linee guida stesse potrebbero influire sull'inizio della terapia**. Infine, l'**anamnesi dei pazienti** anonimizzati è stata esaminata da esperti PREDICT-FD per determinare se gli indicatori PREDICT-FD supportassero un trattamento precoce rispetto alle linee guida esistenti.

Risultati: le **attuali linee guida** sono **generalmente allineate con PREDICT-FD** sugli indicatori di coinvolgimento renale, ma la maggior parte mancava di specificità per quanto riguarda gli indicatori cardiaci. In alcune linee guida è stata messa in discussione la significatività prognostica degli indicatori neurologici come le lesioni della sostanza bianca (escluse dalla PREDICT-FD) ed escluse dalla maggior parte. Alcuni **segni riferiti dal paziente** della PREDICT-FD (ad esempio crisi febbrili) non erano presenti altrove. I **fattori chiave** dell'inizio del trattamento nella PREDICT-FD sono stati: (A) sesso maschile, giovane età e risultati clinici (ad es. dolore grave, coinvolgimento degli organi), (B) miglioramento degli esiti clinici e prevenzione della progressione della malattia e (C) anamnesi familiare di malattia di Fabry (specialmente se gli esiti erano gravi).

Tutte le linee guida sono allineate con (A) e diverse terapie supportate per i pazienti di sesso maschile asintomatici. Nelle attuali linee guida sono state riscontrate scarse evidenze di (B): ad esempio, nessun paese ha richiesto una terapia sintomatica ausiliaria e nessuna guida ha sostenuto lo **screening familiare** con (C) quando la diagnosi è stata confermata. Le **barriere** erano una diagnosi errata e la mancanza di biomarcatori che indicasse quando iniziare la terapia. La revisione dell'anamnesi dei pazienti ha generalmente riscontrato un supporto uguale o maggiore per l'avvio del trattamento con gli indicatori PREDICT-FD rispetto ad altre linee guida e ha rivelato che lo stesso caso e gli stessi criteri delle linee guida spesso hanno fornito **raccomandazioni terapeutiche** diverse.

CONCLUSIONI

Un'adozione più ampia degli indicatori PREDICT-FD a livello nazionale potrebbe promuovere un trattamento precoce nella malattia di Fabry.

Sono necessarie linee guida più chiare e concise per armonizzare l'inizio del trattamento nella malattia di Fabry a livello internazionale.

Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo