Scheda piano emergenza malattie rare

Rachitismo ipofosfatemico X linked (XLH)

Codice di esenzione: **RC0170**

Sintesi della condotta assistenziale in emergenza malattie rare

L'ipofosfatemia X linked (XLH) è una rara malattia genetica ereditaria legata a un difetto del cromosoma X. Si manifesta spesso nei primi due anni di vita con quadri di craniosinostosi e ipertensione endocranica oppure quando l'inarcamento delle estremità inferiori diventa evidente con l'inizio dell'aumento di peso, deficit dell'accrescimento e anomalie dentarie. Nell'adulto si ha bassa statura e deformità degli arti inferiori (ginocchio varo, valgo, torsione tibiale), osteomalacia con entesopatie, fratture e pseudo fratture. Il dolore e le anomalie dell'andatura limitano l'attività fisica e lavorativa o possono richiedere ausili per la deambulazione. Sono frequenti ascessi dentali e disturbi dell'udito.
Molti bambini con questa malattia sono trattati con Burosumab, un anticorpo monoclonale ricombinante umano che si lega al fattore di crescita dei fibroblasti 23 (FGF23), inibendone l'attività.
Il farmaco viene somministrato ogni due settimane.
Fra gli effetti collaterali possibili del trattamento, sono descritti dolori ossei, febbre e tosse (produttiva), che potrebbero simulare un quadro di Covid-19.

Manovre da non effettuare

Evitate somministrazione del Burosumab in caso di insufficienza renale grave.

Interazioni con i farmaci

Attraverso l'inibizione dell'FGF23, il Burosumab aumenta il riassorbimento tubulare di fosfato da parte del rene e aumenta la concentrazione sierica di 1,25 idrossivitamina D3 (prestate attenzione al fatto che i livelli di 25 idrossi D3, comunemente la vitamina D dosata, possono risultare bassi perché il farmaco favorisce l'idrossilazione renale).
La somministrazione concomitante di Burosumab con fosfato e analoghi della vitamina D attiva per via orale è controindicata, perché può causare un aumento del rischio di iperfosfatemia e ipercalcemia.
Usate cautela nell'associare Burosumab a medicinali calciomimetici (ossia agenti che simulano l'effetto del calcio sui tessuti attivando il recettore del calcio).
La somministrazione concomitante di questi medicinali non è stata studiata nelle sperimentazioni cliniche e può esacerbare l'ipocalcemia.

Comorbilità possibili

Ascessi dentari, nefrocalcinosi, deformità scheletriche (specialmente arti inferiori) e fratture ossee, sordità.

Rachitismo ipofosfatemico X linked (XLH)

Condotta assistenziale

- Nell'adulto, bassa statura e deformità degli arti inferiori (ginocchio varo, valgo, torsione tibiale), osteomalacia con entesopatie, fratture e pseudofratture, frequenti ascessi dentari, disturbi dell'udito, craniosinostosi
- Solitamente i bambini sono in trattamento con Burosumab
- Effetti collaterali possibili: dolori ossei, febbre e tosse (produttiva), che potrebbero indurre a sospettare Covid-19

Manovre da non effettuare

- Non somministrate Burosumab in caso di insufficienza renale grave

Interazioni con farmaci

- Controindicata somministrazione concomitante di Burosumab con fosfato e analoghi della vitamina D attiva per via orale, può causare un aumento del rischio di iperfosfatemia e ipercalcemia
- Cautela nell'associare Burosumab a medicinali calciomimetici

Comorbilità possibili

- Ascessi dentari
- Nefrocalcinosi
- Deformità scheletriche (specie arti inferiori) e fratture ossee
- Sordità

Scheda redatta da Francesco Gallo