

---

## **Malattie rare: Ospedale Bambino Gesù, per l'acidemia metilmalonica il trapianto combinato fegato-rene è la terapia più efficace**

Il trapianto combinato di rene e fegato è più efficace del solo trapianto di rene per curare i pazienti affetti da acidemia metilmalonica ed insufficienza renale causata da questa rara malattia metabolica. Lo dimostra uno studio scientifico multicentrico coordinato dall'Ospedale pediatrico Bambino Gesù di Roma. I risultati, già presentati durante il decimo congresso dell'International Pediatric Transplant Association (Ipta), saranno a breve pubblicati su una rivista scientifica internazionale. L'acidemia metilmalonica è una malattia rara che colpisce circa 2 persone ogni 100mila, causata da un difetto congenito che riguarda il metabolismo degli aminoacidi e della vitamina B12 provocando l'accumulo nel sangue di una sostanza chiamata acido metilmalonico. L'accumulo di acido metilmalonico risulta estremamente nocivo per il paziente che va incontro fin dall'epoca neonatale a episodi acuti di scompenso neurometabolico e, a più lungo termine, a insufficienza renale terminale. Per ridurre l'accumulo tossico di acido metilmalonico i pazienti devono seguire una dieta povera di proteine insieme ad alcuni farmaci. Nelle forme gravi, sempre più spesso si ricorre al trapianto d'organo: di fegato quando non è presente l'insufficienza renale, di rene o combinato fegato e rene quando è presente insufficienza renale. La diagnosi si effettua con analisi biochimiche e genetiche e in Italia l'acidemia metilmalonica fa parte di quelle malattie soggette a screening neonatale obbligatorio. Lo studio ha richiesto la collaborazione di 19 grandi centri tra Europa (15) e Stati Uniti (4), e il coinvolgimento di 83 pazienti pediatrici. Si tratta della più ampia casistica multicentrica fino a ora raccolta e analizzata. "I dati raccolti – spiega Luca Dello Strologo, coordinatore dello studio e responsabile del follow-up del trapianto renale dell'Ospedale della Santa Sede – ci hanno fatto concludere che nei pazienti con acidemia metilmalonica e insufficienza renale il trapianto di rene isolato non è efficace quanto quello combinato, nonostante in letteratura questo ancora non fosse sostenuto. Questi risultati comporteranno la modifica dei programmi di trapianto dei singoli centri per il trattamento dell'acidemia metilmalonica. Il Bambino Gesù ha già modificato la propria strategia e da allora non ha più trapiantato un rene isolato e anche altri centri si stanno allineando".

Giovanna Pasqualin Traversa