

Alterazioni dei marcatori ossei nei pazienti con Malattia di Gaucher TIPO 1.

Giovanni Ciana, Cristina Martini, Agnese Leopaldi, Giorgio Tamaro, Faraugh Katouzian e Bruno Bembi.

Centro per la diagnosi e cura della Malattia di Gaucher e le Malattie Congenite del Metabolismo, Istituto di Ricerca e Cura a Carattere Scientifico "Burlo Garofolo", Trieste.

Premesse.

L'interessamento osseo è probabilmente l'aspetto più debilitante della M. di Gaucher tipo I, e la sua fisiopatologia non è stata ancora completamente chiarita. La biopsia ossea rappresenta ancora il metodo migliore per studiare il metabolismo scheletrico ma, vista la sua invasività, è impensabile proporla in una popolazione di pazienti sufficientemente estesa per identificare delle caratteristiche che possono essere poi generalizzate. Il recente sviluppo di nuovi indici per il riassorbimento osseo associato allo studio di indici più sofisticati di formazione ossea permette di studiare il metabolismo scheletrico in maniera non invasiva, per cui abbiamo valutato questi indici in una popolazione con M. di Gaucher tipo I.

Metodi.

Sono stati studiati 10 pazienti adulti con M. di Gaucher tipo I a compromissione scheletrica da lieve a severa presentatisi presso il nostro Centro prima di iniziare la terapia sostitutiva. Abbiamo misurato dei marcatori di formazione ossea (fosfatasi alcalina e isoenzimi, procollagene carbossiterminale e osteocalcina) e riassorbimento (telopeptide sierico, idrossiprolina urinaria, deossipiridinolina libera urinaria e calcio urinario). Gli stessi marcatori sono stati studiati in 10 soggetti adulti sani appaiati ai pazienti per sesso ed età. Risultati: Nei pazienti con M. di Gaucher il procollagene carbossiterminale (indice di formazione ossea) è risultato essere significativamente diminuito rispetto ai soggetti normali (media 101.17 ng/ml verso 140.75 ng/ml). Tra gli indici di riassorbimento osseo, il telopeptide sierico è risultato essere significativamente aumentato nei pazienti Gaucher rispetto ai soggetti normali (media 4.24 ng/ml verso 2.87 ng/ml). Nessuna altra differenza significativa è stata osservata negli altri indici di metabolismo osseo, compresi quelli più comunemente usati nella pratica clinica (fosfatasi alcalina, idrossiprolina urinaria).

Conclusioni.

Il nostro studio conferma indirettamente e in maniera non invasiva un lavoro in cui si è evidenziato, nella maggior parte di una piccola popolazione con M. di Gaucher tipo I sottoposta a biopsia ossea, un relativo aumento del riassorbimento osseo rispetto alla formazione ossea. Gli autori ritengono che il procollagene carbossiterminale e il telopeptide possono essere proposti come indici sensibili e non invasivi per studiare il metabolismo scheletrico in una estesa popolazione con M. di Gaucher tipo I; questi marcatori potrebbero inoltre risultare utili per monitorare l'efficacia della terapia enzimatica nel coinvolgimento scheletrico causato dalla malattia.