

Nell'ambito delle forme infantili la forma più grave segue una trasmissione genetica autosomica recessiva ed esordisce nel primo anno di vita con grave compromissione oculare per restrizione dei forami ottici, epatosplenomegalia e sintomatologia ematologica rappresentata da anemia grave, piastrinopenia e leucopenia.

Il quadro osseo é rappresentato dalla comparsa di aumento della densità ossea generalizzato, gravi deformità scheletriche e fratture patologiche. Compare inoltre ipoacusia per progressiva ostruzione dei forami acustici. I pazienti presentano una sopravvivenza media del 30% al sesto anno di età.

Un'altra forma meno grave della precedente é la cosiddetta forma intermedia: i soggetti raggiungono l'età adulta ma i disturbi ortopedici e neurologici possono essere invalidanti. Dell' osteopetrosi sono state descritte numerose altre varianti nelle quali non é presente la compromissione ematologica ma solo quella ossea con fratture patologiche frequenti ed occlusioni dei forami acustici ed ottici con conseguente ipoacusia e riduzione della acuità visiva.

Fino a pochi anni or sono non esistevano possibilità terapeutiche per questi pazienti. Nel 1997 Ballet et al. ottennero un significativo miglioramento delle alterazioni ossee di un bambino con osteopetrosi tramite l'infusione di midollo osseo di un fratello HLA identico.

Da allora il trapianto di midollo osseo ha rappresentato una strategia terapeutica vincente in questi soggetti.

Nella nostra Unità di trapianto di midollo osseo sono stati trapiantati negli ultimi 10 anni tre soggetti affetti da osteopetrosi grave.

Nessuno ha presentato gravi problemi sia di GVHD acuta che cronica e soprattutto abbiamo evidenziato, nel follow-up di questi bambini, una completa ripresa del rimaneggiamento osseo con netta riduzione delle deformità ossee che erano presenti nel periodo pre-TMO. Tutti i nostri pazienti hanno avuto un' ottima ripresa ematologica con totale ripristino della funzionalità midollare.

Pertanto il trapianto di midollo osseo allogenico rappresenta ora l'unica terapia per i pazienti affetti da osteopetrosi grave ed intermedia con risultati a breve e lungo termine decisamente soddisfacenti.

M. FARACI

Pediatria II

Istituto G. Gaslini (GE)

Luca MANFREDINI

Pediatria IV

Istituto G. Gaslini (GE)

Pubblicazione del 1998