



CONGRESSO  
NAZIONALE  
**SITE**



Roma, 27 | 29 settembre 2018  
Pontificia Università Urbaniana



**Dott.ssa Laura Maffei**

**UO Day Hospital Talassemici**

**ASL Roma 2**

**Ospedale S Eugenio**

**Roma**

# **SITE Tutorial**

*Diagnostic Work-Up of Hemoglobinopathies*  
*Diagnostica e processo decisionale nelle emoglobinopatie*

## **Self-evaluation session-1** **Sessione di Autovalutazione-1**

*Speaker: Laura Maffei*



**SOCIETA' ITALIANA TALASSEMIE ED EMOGLOBINOPATIE**

# Osteopatia Caso-1

- Donna 58 aa
- TI, genotipo -101/ $\beta^{\circ}39$ , NTD fino al 2009
- Menarca spontaneo a 13 aa
- 2 gravidanze, 1 aborto spontaneo
- Amenorrea da ipogonadismo 38 anni
- Picco ferritina 1066 nel 2007
- 2008 ischemia cerebrale con emisindrome sin da PFO
- Trasmessa occasionalmente (gravidanze) fino al 2009

# Osteopatia Caso-1

- Inizio terapia trasfusionale regolare per anemia sintomatica nel 2009 (41 aa), Hb media 9,32 g/dl, intervallo trasfusionale 30 gg
- Inizio terapia ferrochelante con Deferasirox nel 2009
- Allo start LIC 10,9 alla RMNT2\* (LIC 4,9 nel 2012)
- Ferritinemia media 290 ng/mL
- HCV e HIV Ab negativa, vaccinata per HBV (anergica)
- Valutazione endocrinologica 2015: amenorrea da ipogonadismo , eutiroidea, deficit di GH in paziente affetta da TI

# Osteopatia Caso-1

- In terapia con Risedronato + vit D da circa 5 anni
- MOC 2015:
- T- score L -3,3
- T-score F -2,2
- Sintomatologia dolorosa colonna
- TC colonna: «...osteoporosi con aspetto a palizzata delle trabecolature dei somi vertebrali...riduzione del tenore calcico marcatamente evidente a livello dei metameri sacrali...»

# Q1: Ora cosa faresti?

- Modificare bisfosfonato
- Vertebroplastica/Cifoplastica
- Introdurre Ca Carbonato in terapia
- Denosumab
- Teriparatide

# Osteopatia Caso-1

- Teriparatide 20 mcg/die per 24 mesi
- Fisioterapia
- Vit D

# Osteopatia Caso-1

- Febbricola
- Sintomatologia dolorosa muscolotendinea importante
- Insorgenza circa 30' dopo la somministrazione della Teriparatide, persiste per circa 3 ore.



## Q2: Ora cosa faresti?

- Sospende il farmaco
- Prosegue la terapia
  - fase di adattamento al nuovo farmaco?
  - sintomatologia “amplificata” per problematiche psicologiche?
- Premedicazione con paracetamolo 1 g

# Osteopatia Caso-1

Premedicazione con paracetamolo 1 g os 30-60 min prima della somministrazione del farmaco

# Osteopatia Caso-1

- Dopo 3 mesi la sintomatologia correlata alla somministrazione del farmaco persiste, mitigata in minima parte dalla premedicazione
- Prosegue la fisioterapia
- I dolori al rachide sono comunque migliorati notevolmente

## Q3: Quale tipo di trattamento sceglieresti in questo paziente?

- Teriparatide 20 mcg/die + Vit D
- Denosumab + Ca + Vit D
- Bisfosfonati + vit D +/- Ca

# Osteopatia Caso-1

- Sospende teriparatide e inizia alendronato 70 mg/sett + vit D
- Dopo 1 anno la sintomatologia dolorosa localizzata alla colonna è notevolmente migliorata
- MOC 2017
  - T-Score L -2,3 (-1/-2,5)
  - T-score F -1,1

# Discussione

Patogenesi complessa osteopatia nella talassemia

- Espansione midollare
- Endocrinopatie
- Sovraccarico marziale
- Ipossia cronica
- Terapia con desferrioxamina

# Discussione

- Scarsa tollerabilità della Teriparatide nella nostra popolazione
- Attenta lettura della MOC
- Numerose strategie terapeutiche

# Standard of care 1:

Rischio di frattura (non solo BMD)

- Fattori di rischio (età, comorbidità, terapie farmacologiche, pregresse fratture, familiarità...)
- Algoritmi (FRAX, DeFRA)



# Standard of care 2:

terapia

Stile di vita

Trasfusioni

Ferrochelazione

TOS

Vit D, Calcio, Bisfosfonati, Teriparatide (dosaggio ridotto?),  
Denosumab