

LA SINDROME DI LESCH-NYHAN: PANORAMICA E MANIFESTAZIONI ORALI

GENOVA 30 Ottobre 2024

SIOH ha evidenziato i problemi legati alla sfera odontostomatologica, che richiedono un'attenta e personalizzata assistenza odontoiatrica e le proposte per dare una risposta a questi pazienti

Sabato 19 ottobre, presso il Padiglione 20 dell'Istituto Gaslini di Genova, si è svolta una giornata interamente dedicata alle famiglie e ai pazienti affetti dalla sindrome di Lesch-Nyhan, una rara condizione genetica associata a gravi disturbi neurologici, comportamentali e metabolici. Durante l'open day dedicato ai pazienti con sindrome di Lesch-Nyhan, si è potuto assistere a un'interazione particolarmente interessante e proficua tra famiglie e clinici. Questa modalità di incontro, ripetibile per altre sindromi in altre strutture, ha infatti permesso di creare un ambiente, nel quale le famiglie hanno potuto confrontarsi direttamente con gli specialisti, condividere le proprie esperienze e ricevere informazioni preziose sulle strategie terapeutiche e preventive.

All'evento ha partecipato anche SIOH (Società Italiana di Odontostomatologia per l'Handicap), rappresentata dal dottor Nicola Laffi, responsabile dell'Unità Operativa Complessa di Odontostomatologia e Ortodonzia Pediatrica presso l'Istituto Gaslini di Genova.

La sua equipe, si occupa della diagnosi e del trattamento delle patologie del cavo orale nei bambini, con particolare attenzione ai pazienti fragili o con malattie rare. Tra i servizi offerti, vi sono visite odontoiatriche e ortodontiche, trattamenti conservativi, interventi di chirurgia orale pediatrica e il trattamento di malformazioni cranio-facciali come labiopalatoschisi. Presente anche il dottor Simone Buttiglieri dell'AO Ordine Mauriziano di Torino, che ha condiviso le sue competenze nell'ambito dell'odontostomatologia per pazienti con malattie rare e disabilità.

La sindrome di Lesch-Nyhan: panoramica e manifestazioni orali

La sindrome di Lesch-Nyhan è causata dalla mutazione del gene HPRT1, che determina un deficit dell'enzima ipoxantina-guanina fosforibosiltransferasi (HGPRT). Questo deficit enzimatico porta a un accumulo di acido urico, responsabile di molte delle manifestazioni cliniche della malattia, tra cui problemi renali, disturbi neurologici e comportamenti autolesionistici.

Uno degli aspetti più complessi della gestione della Lesch-Nyhan riguarda proprio i problemi legati alla sfera odontostomatologica, che richiedono un'attenta e personalizzata assistenza odontoiatrica. Questi pazienti, infatti, sono particolarmente inclini a sviluppare una serie di problematiche orali, tra cui lesioni autoindotte, erosioni dentali e gravi danni ai tessuti della bocca. Il comportamento autolesionistico è uno dei segni distintivi della malattia e spesso si manifesta con morsi ripetuti alle labbra, alla lingua e alle guance, causando ulcere dolorose e infezioni.

L'importanza dell'assistenza odontoiatrica

Per i pazienti affetti da Lesch-Nyhan, l'assistenza odontoiatrica è cruciale e deve essere estremamente specializzata. I dentisti e gli igienisti coinvolti nella cura di questi pazienti affrontano sfide uniche, poiché le lesioni orali causate dal comportamento autolesionistico richiedono non solo trattamenti riparativi ma anche misure preventive. Alcuni pazienti necessitano di dispositivi protettivi per evitare di danneggiarsi ulteriormente, come

placchette, progettate con materiali morbidi e resistenti, che hanno lo scopo di ridurre l'automorsicamento e di distrarre il paziente dall'autolesionismo.

La gestione dell'igiene orale domiciliare è un altro aspetto delicato. I pazienti con Lesch-Nyhan, a causa delle loro limitazioni motorie, hanno difficoltà a mantenere una corretta igiene orale, aumentando il rischio di carie e malattie gengivali. Pertanto, è necessario un supporto quotidiano da parte dei familiari o degli assistenti, insieme a regolari visite odontoiatriche per controllare lo stato di salute della bocca e prevenire patologie.

Un altro elemento di complicazione è rappresentato dalla difficoltà di cure ambulatoriali per trattamenti odontoiatrici. Spesso, i pazienti con sindrome di Lesch-Nyhan devono sottoporsi a interventi odontoiatrici in anestesia generale, a causa delle difficoltà nel cooperare durante le procedure a causa dei disturbi neurologici. Tuttavia, l'anestesia generale può comportare rischi aggiuntivi, specialmente in pazienti con condizioni mediche complesse, e richiede la presenza di un team multidisciplinare in grado di gestire sia gli aspetti odontoiatrici sia quelli clinici complessivi.

Le sfide nell'accesso alle cure odontoiatriche specializzate

Purtroppo, l'accesso a cure odontoiatriche specializzate per i pazienti con Lesch-Nyhan può essere limitato, soprattutto a causa della complessità della malattia e della necessità di un ambiente medico altamente specializzato. L'evento del 19 ottobre ha rappresentato un'occasione per sensibilizzare sull'importanza di garantire un'adeguata assistenza odontoiatrica a questi pazienti e per discutere strategie innovative che possano migliorare la loro qualità di vita.

Tra le proposte emergenti vi è quella di creare percorsi odontoiatrici specifici all'interno dei centri di riferimento per le malattie rare, in modo che i pazienti possano ricevere un'assistenza integrata che tenga conto delle loro particolari esigenze cliniche. In quest'ottica, è essenziale anche il dialogo tra odontoiatri, neurologi, psicologi e assistenti sociali per sviluppare un piano di trattamento completo, che consideri non solo gli aspetti medici ma anche il supporto psicologico e la formazione delle famiglie sulla gestione quotidiana della malattia.

"La giornata del 19 ottobre -sottolineano da SIOH- ha rappresentato un importante momento di confronto tra famiglie, medici e specialisti, in cui sono stati affrontati aspetti fondamentali della gestione della sindrome di Lesch-Nyhan, inclusi quelli legati alla salute orale. L'incontro ha messo in luce l'importanza di un approccio multidisciplinare e della creazione di reti di supporto che possano garantire ai pazienti non solo cure mediche adeguate, ma anche un miglioramento della qualità di vita. Grazie alla collaborazione tra l'Istituto Gaslini, lo Sportello Regionale Malattie Rare e l'associazione LND Famiglie Italiane o.d.v., si è potuto offrire un sostegno concreto e personalizzato alle famiglie, fornendo anche aggiornamenti sul Registro di Malattia e sensibilizzando sull'importanza di garantire cure odontoiatriche specializzate a pazienti affetti da malattie rare".