

FORMAZIONE A DISTANZA (FAD)

SHERLOCK STONES | La maratona delle indagini sull'iperossaluria primitiva di tipo 1 - edizione 2026

INFORMAZIONI DI DETTAGLIO SUL PROGRAMMA FORMATIVO

TIPOLOGIA EVENTO E ACCREDITAMENTO

Formazione a distanza (FAD). Accredimento Nazionale

DATA E LOCATION

1 Gennaio 2026 - 15 Dicembre 2026 - CTP (sito) - www.ctpeople.it (sede Milano)

RAZIONALE

L'iperossaluria primitiva di tipo 1 (PH1) è una malattia metabolica ereditaria caratterizzata dall'eccessiva produzione e escrezione di ossalato nelle urine, con conseguente compromissione della capacità escretoria del rene e successiva precipitazione di cristalli di ossalato di calcio in diversi organi e sistemi (ossalosi sistemica). La presentazione clinica, che può insorgere dall'infanzia fino all'età avanzata, è spesso eterogenea (da quadri clinici di nefrolitiasi metabolicamente attiva con formazione di calcoli renali ricorrenti e/o a esordio precoce e/o bilaterali, a quadri di insufficienza renale terminale), rendendo difficile una diagnosi tempestiva. La maggior parte dei pazienti, infatti, giunge alla diagnosi tardivamente, spesso in età adulta, in seguito allo sviluppo di un'insufficienza renale terminale oppure, addirittura, dopo il trapianto renale. L'identificazione dei pazienti in una fase precoce richiede indagini basate sul sospetto clinico e sulla storia anamnestica del paziente. Attraverso la discussione interattiva di una serie di esperienze cliniche di real word, basate su uno storytelling investigativo, che richiama le famose avventure di Sherlock Holmes e John Watson (nefrologo e urologo), impegnati questa volta nell'identificare un sospettato poco noto, la PH1, il corso ha l'obiettivo di aumentare la conoscenza dei segni/sintomi che possono e che devono far sospettare la patologia sia nel contesto adulto che in quello pediatrico, e stimolare i clinici a effettuare indagini metaboliche e genetiche specifiche e mirate al fine di facilitare la diagnosi precoce di PH1.

COERENZA CON L'OBIETTIVO NAZIONALE

Obiettivo Nazionale N° 3: documentazione clinica. percorsi clinico-assistenziali diagnostici e riabilitativi, profili di assistenza - profili di cura

NUMERO CREDITI RICONOSCIUTI

19

DESTINATARI

Il percorso formativo è rivolto a 1000 partecipanti tra:

MEDICO CHIRURGO: GENETICA MEDICA; MEDICINA E CHIRURGIA DI ACCETTAZIONE E DI URGENZA;



CULTURE, THINKING
& PEOPLE

NEFROLOGIA; PEDIATRIA; UROLOGIA

PROGRAMMA

Responsabile Scientifico:

Dott.ssa Maria Michela D'ALESSANDRO

| RELAZIONE | RELATORE |
|---|--|
| STAGIONE 1 | |
| Episodio 1 - Iperossaluria primitiva di tipo 1: inquadramento della patologia ed evidenze ad oggi | Maria Michela D'ALESSANDRO, Corrado VITALE |
| Episodio 2 - Clinical Scenario #1 | Corrado VITALE |
| Episodio 3 - Clinical Scenario #2 | Maria Michela D'ALESSANDRO |
| Episodio 4 - Clinical Scenario #3 | Diego BELLINO |
| Episodio 5 - Clinical Scenario #4 | Maria Michela D'ALESSANDRO |
| STAGIONE 2 | |
| Episodio 1 - Iperossaluria primitiva di tipo 1: paziente pediatrico | Francesca TARONI |
| Episodio 2 - Iperossaluria primitiva di tipo 1: paziente adulto | Marco BALLESTRI |
| Episodio 3 - Iperossaluria primitiva di tipo 1: confronto con gli esperti | Marco BALLESTRI, Diego BELLINO, Maria Michela D'ALESSANDRO, Loreto GESUALDO, Francesca TARONI |
| STAGIONE 3 | |
| Episodio 1 - Iperossaluria primitiva di tipo 1: paziente adulto in dialisi | Pietro Manuel FERRARO |
| Episodio 2 - Iperossaluria primitiva di tipo 1: paziente adulto con calcolosi | Michele POTENZONI |
| Episodio 3 - Iperossaluria primitiva di tipo 1: paziente pediatrico | Germana LONGO |
| STAGIONE 4 | |



CULTURE, THINKING
& PEOPLE

| | |
|--|-------------------|
| Episodio 1 - Iperossaluria primitiva di tipo 1: paziente pediatrico | Simona SIMONE |
| Episodio 2- Iperossaluria primivita di tipo 1: paziente adulto | Stefania FERRETTI |
| Episodio 3 - Iperossaluria primitiva di tipo 1: un "produttore" di calcoli renali in pronto soccorso | Fabio DE IACO |
| 15 Dicembre 2026 - Programma del secondo giorno | |
| Conclusione del percorso formativo | |

ACRONIMI:

PH 1= iperossaluria primitiva di tipo 1

MODALITA' DI SVOLGIMENTO

Il percorso educativo è basato su uno storytelling investigativo, che richiama le famose avventure di Sherlock Holmes e John Watson (nefrologo e urologo), impegnati nell'identificare un sospettato poco noto, la PH1, attraverso l'analisi di potenziali scenari clinici e condizioni 'sospette', che devono alertare il clinico e spingerlo ad approfondire il caso con una serie di esami secondo una checklist definita.

BREVE DESCRIZIONE DEI CASI CLINICI

STAGIONE 1 Episodio 2 - Clinical Scenario #1- C. Vitale

Paziente di sesso femminile, nata nel 1965. Esordio clinico di malattia a 25 anni, con espulsione di un calcolo renale non analizzato. Recidiva litiasica 5 anni dopo, con espulsione di calcolo di CaOx e avvio a prima visita nefrologica. Gli accertamenti prescritti dal nefrologo documentarono livelli aumentati di ossalato e glicolato urinari e di ossalato plasmatico. Fu posta diagnosi biochimica di iperossaluria primitiva di tipo 1 (PH1), confermata dalla determinazione di una ridotta attività dell'enzima AGT (su biopsia epatica) e da successivo test genetico, che documentò una mutazione del relativo gene in omozigosi. Trattandosi di una mutazione del tipo Piridossina-sensibile, fu istituita terapia quotidiana con Vitamina B6, ottenendo un'efficace riduzione dell'ossaluria, fino alla sua sostanziale normalizzazione, e una remissione clinica della malattia che si protrasse per una decina di anni.

Successivamente, dopo un paio di anni di autosospensione della terapia e abbandono del follow-up nefrologico, la paziente ebbe una recidiva di calcolosi, con uropatia ostruttiva e necessità di intervento urologico. Il profilo metabolico risultava sovrapponibile a quello precedente l'inizio della somministrazione di Vitamina B6. Ripristinata la terapia farmacologica corretta, i livelli di ossaluria rientrarono nuovamente su livelli sostanzialmente normali e la paziente rientrò in una fase di quiescenza clinica di malattia perdurante ad oltre un decennio di distanza.

STAGIONE 1 Episodio 3 - Clinical Scenario #2- M.M.D'Alessandro

M.G. 29/7/2012

Gentilizio positivo per urolitiasi (madre, zii materni e cugina materna), IVU (madre, zii materni, bisnonno materno).

Storia di IVU ricorrenti

All'Ecografia renale: pielectasia bilaterale, microlitiasi

Esami ematici indici di funzionalità renale, studio metabolico per calcolosi renale nella norma ad eccezione di iperossaluria

Studio genetico:

l'analisi del gene AGXT ha identificato in omozigosi nell'esone 2 la mutazione c.322T>C che determina a livello proteico la sostituzione del Triptofano 108 con una Arginina (p.Trp108Arg)

STAGIONE 1 Episodio 4 - Clinical Scenario #3- D.Bellino

Anamnesi di

R. A. maschio nato il 4/2/1982

- dal 2005 nefrolitiasi ricorrente
- 2007 ipertensione arteriosa
- 2/2009 riscontro di insufficienza renale cronica terminale con inizio di emodialisi. Fallimento di allestimento di fistole artero-venosa per emodialisi (1 distale e 2 prossimali arto superiore sin). Posizionamento di CVC a permanenza in giugulare interna destra
- 11/2010 intervento di paratiroidectomia parziale (paratiroidi inferiori) per iperparatiroidismo secondario resistente alla terapia medica
- 15/9/2011 allotrapianto di rene da donatore deceduto. Terapia di induzione Basiliximab + Prednisone + Tacrolimus + Mofetil-Micofenolato. Sblocco urinario immediato, incompleto recupero funzionale renale. 23/9/2011 I agobiopsia renale: focale ischemia marginale in presenza di arteria interlobare trombizzata; alterazioni degenerative tubulari in assenza di segni di rigetto acuto. Il 5/10/2011 dimissione con creat 3.8 mg/dL e triplice terapia immunosoppressiva
- 10/10/2011 ricovero per peggioramento funzionale renale (creat 5 mg/dL). 24/10/2011 II biopsia renale con evidenza di nefropatia tubulo-interstiziale in ricorrenza di ossalosi. Diagnosi di iperossaluria primaria tipo I (9/11/2011 analisi genetica con evidenza di mutazione p.Gly170Arg del gene AGxT). 27/10/2011 terapia con Piridossina (Benadon).
- 30/1/2012 evidenza ecografica di litiasi renale sul rene trapiantato; rivalutazione presso centro Nefrologico Ospedale Mauriziano di Torino con conferma della terapia con Piridossina già in atto. Espulsione spontanea
- 6/9/2012 rimozione CVC giugulare destro
- 17/10/2014 intervento di chiusura di aneurisma venoso di pregressa FAV prossimale sin
- 28/9/2018 ricovero per danno renale acuto da nefropatia ostruttiva (nefrostomia del rene trapiantato e posizionamento di stent ureterale; riscontro ecografico di formazione litiasica ai calici superiori del rene trapiantato con idronefrosi.
- 23/4/2019 ricovero dopo due tentativi infruttuosi ambulatoriali di rimozione dello stent ureterale per via ureteroscopica. Il 12/4 posizionamento di nefrostomia. Il 24/9 litotrissia laser mediante nefrostomia di calcolo in pelvi renale; rimozione dello stent ureterale risultato parzialmente calcificato. 9/5/2019 rimozione nefrostomia.
- 11/1/2021 ecografia addome: non evidenza di litiasi renale sul rene trapiantato
- 7/5/2021 ossaluria 55.9 mg/24h
- 19/7/2021 creat 3.3 mg/dL; GFR 22 ml/min

STAGIONE 1 Episodio 5 - Clinical Scenario #4- M-M- D'Alessandro

LP. M. 12/06/1987

Paziente con storia di calcolosi recidivante seguito c/o la UOC di Nefrologia Pediatrica dall'età di 11 aa

Lo studio metabolico della calcolosi ha evidenziato iperossaluria pertanto in data 19/04/2004 ha effettuato indagine genetica che ha evidenziato mutazione in omozigosi 630G>A(IV esone) del gene AGXT (Iperossaluria primitiva di tipo I).

M. dalla diagnosi genetica ha praticato terapia con citrato di potassio (60 mg/kg/die) e vitamina B6 (5 mg/kg/die) ma con scarso beneficio, infatti inizia trattamento dialitico all'età di 15 aa con dialisi peritoneale e dopo un anno inizia terapia emodialitica

All'età di 23 anni trapianto di rene da donatore vivente

All'età di 23 anni Recidiva di ossalosi con ripresa della terapia sostitutiva dialitica all'età di 25 aa

All'età di 27 Il trapianto renale. e successiva recidiva della malattia

In atto IRC in terapia conservativa (cl.creat.25ml/min): l'ossaluria nonostante la terapia di supporto (inibitori della cristallizzazione) ed idropinica rimane elevata con recidiva della malattia.

Dal 28/07/2021 in terapia con Lumasiran

STAGIONE 2 Episodio 1 - Iperossaluria primitiva di tipo 1: paziente pediatrico – F. TARONI

MS, femmina, ha ricevuto una diagnosi prenatale di Iperossaluria di tipo 1 per familiarità.

Il fratello, 9 anni, aveva presentato un esordio della malattia a 2 mesi di vita con quadro di insufficienza renale cronica e nefrocalcolosi, in seguito al quale era stata eseguita analisi genetica per PH1 risultata positiva per mutazione in eterozigosi del gene AGXT (c.466G>A-p.(Gly156Arg) –c.943-1G>T), resistente alla piridossina. Era stato successivamente sottoposto a trapianto epatico da donatore deceduto a 13 mesi di vita e a trapianto di rene da donatore vivente (padre) a 8 anni di vita.

In considerazione della storia familiare era stata posta indicazione a eseguire amniocentesi che aveva confermato la stessa mutazione del fratello nel feto.

Le ecografie fetali e il liquido amniotico sono sempre stati nella norma.

SM è nata a 36 settimane + 4 giorni di età gestazionale dopo una gravidanza normodecorsa con un peso alla nascita adeguato (2615 grammi).

A 72 ore di vita la neonata presentava valori di ossaluria pari a 318 mMol/Mol creatinina (valore di normalità < 300 mMol/Mol creatinina) con funzione renale normale (creatinina 0.8 mg/dl). Successivamente a 7 giorni di vita sono stati dosati i valori di ossaluria (1200 mMol/Mol) e di ossalemia (68 uMol/l con valore di normalità < 4uMol/l).

Alla nascita la neonata è stata immediatamente sottoposta a iperidratazione tramite infusione endovenosa e veniva avviato allattamento complementare, prevenendo un calo ponderale superiore al 5% del peso alla nascita.

La neonata è stata immediatamente arruolata alla nascita nel protocollo per uso compassionevole di Lumasiran mediante richiesta di approvazione da parte del comitato etico ed è stata richiesta autorizzazione della casa produttrice del farmaco in quanto approvato per l'utilizzo per neonati con età gestazionale alla nascita superiore a 37 settimane.

In decima giornata di vita è stato quindi possibile avviare terapia con Lumasiran. SM ha continuato a ricevere Lumasiran come da scheda tecnica del farmaco. La bambina ha inoltre continuato a ricevere iperidratazione mediante allattamento complementare e dal primo mese di vita supplementazione con citrato di potassio.

A 7 giorni di vita veniva eseguito primo controllo ecografico del rene e delle vie urinarie che mostrava reni ben differenziati e con normale ecogenicità.

MS è stata sottoposta a controlli ecografici seriati che hanno mostrato a 3 mesi di vita comparsa di nefrocalcolosi e a 9 mesi di vita, in concomitanza a pielonefrite acuta, riscontro di due immagini iperecogene con tenue cono d'ombra



CULTURE, THINKING
& PEOPLE

posteriore rispettivamente di 6 e 5 mm in corrispondenza del polo del renale inferiore sinistro e calcolo di di circa 6mm nell'uretere destro, in sede premurale, con modesta dilatazione dell'uretere a monte in sede pelvica (5mm). A completamento diagnostico è stata eseguita cistografia minzionale risultata negativa per reflusso vescico-ureterale. La paziente è stata quindi sottoposta a terapia con tamsulosina 0.2 mg/die con emissione del calcolo uereteale a 5 giorni dall'avvio del farmaco.

I valori di ossaluria e di ossalemia sono stati monitorati nel tempo.

All'età di 12 mesi MS presenta una crescita secondo il percentile di nascita con valori di ossaluria pari a 91.6 mMol/mol creatinina (vn< 170) e ossalemia pari a 10 uMol/l. La funzione renale risulta nella norma. L'ultimo controllo ecografico mostra un miglioramento della nota nefrocalcinosi e la persistenza dei due uroliti a carico del rene sinistro, invariati rispetto al controllo precedente. MS non presenta segni di ossalosi sistemica a 12 mesi di vita.

STAGIONE 2 - Episodio 2 - Iperossaluria primitiva di tipo 1: paziente adulto- M.BALLESTRI

Il caso clinico presentato è molto semplice, ma consente di eseguire un'analisi dei rischi che possono essere responsabili di lunghi ritardi diagnostici.

Giovane donna di origine albanese, residente da molti anni in Italia, all'età di 43 anni inizia a soffrire di coliche reno-ureterali, anche complicate. Sottoposta a numerosi interventi urologici, all'età di 48 anni viene indirizzata al nefrologo. La funzione renale è nella norma, non ci sono calcoli renali, ma solo una minuta calcificazione a destra, nota da 2 anni. Familiarità positiva per urolitiasi (un fratello e la nonna paterna). Adeguato apporto idrico, ma dieta ricca di ossalati e uso cronico di FANS. Vengono prescritti: ecografia, dieta e studio sovrassaturazione urinaria (da eseguirsi a distanza di 30-60 giorni dall'inizio della dieta). L'ecografia (a 6 mesi da esame morfologico precedente) mostra recidiva di litiasi bilaterale. È presente iperossaluria ben compensata, senza sovrassaturazione urinaria; si adegua dietoterapia e prosegue idratazione. Dopo 6 mesi quadro morfologico stabile, persiste iperossaluria ed è comparsa ipocitraturia. Si supplementano vitamina B6 e citrati. Dopo 2 mesi colica espulsiva e decremento ossaluria del 70% dopo 9 mesi. Si aumenta posologia B6 e si inserisce terapia chelante a pranzo. Dopo 9 mesi situazione clinica, ecografica e biumorale. Dopo 12 mesi recidiva di iperossaluria in seguito ad abbandono delle prescrizioni profilattiche e riscontro di nuovo calcolo, che verrà poi espulso dopo 1 mese. Si inseriscono probiotici ossalolitici con risoluzione dell'iperossaluria a 12 mesi. Persa al follow-up per 16 mesi, causa pandemia, mostra di nuovo iperossaluria e riferisce scarsa aderenza alle prescrizioni. All'ecografia: stabile il calcolo a sinistra, descritto nuovo calcolo di 1 cm a destra. Si reinserisce vitamina B6 e si invia all'urologo che esegue ESWL del calcolo di sinistra, mentre la formazione segnalata a destra è in realtà la vecchia calcificazione, senza accrescimento rispetto al 2012. Ripresa la profilassi abituale, dopo 8 mesi la paziente è stone-free. Eseguito test genetico che conferma omozigosi per mutazione gene AGXT (pGly170Arg), si aumenta dose B6. Dopo 5 mesi segni di neurotossicità, per cui inizia Lumasiran. Appaiono evidenti significativi ritardi diagnostici: 5 anni di intervallo tra l'esordio e la valutazione metabolica e altri 8 anni per la diagnosi definitiva. Il caso sottolinea l'importanza di considerare sempre la sommatoria di tutti gli alert per il sospetto di iperossaluria primitiva tipo 1, tenendo conto che l'età di insorgenza può essere fuorviante, così come possono esserlo la stabilità clinica e morfologica. Un buon approccio integrato alla litiasi, con controllo ottimale di tutti i fattori coinvolti (calciuria, uricurìa, citrauria, Na, P, K, H), può infatti consentire in molti casi di mantenere un equilibrio che risulta positivo dal punto di vista strettamente metabolico e clinico, ma che può rallentare per lungo tempo l'iter diagnostico. Inoltre, la frequenza dei controlli, specie nei casi complessi, è un fattore importante per mantenere la compliance del paziente.

STAGIONE 3 Episodio 1 - Iperossaluria primitiva di tipo 1: paziente adulto in dialisi – P. FERRARO

Una paziente di sesso femminile, tra i 45 e i 50 anni, ha una storia clinica caratterizzata da ipertensione arteriosa diagnosticata nel 2019 e una lunga storia di calcolosi renale che ha avuto inizio all'età di 20 anni. Nel 2021, le è stata diagnosticata una malattia renale cronica (CKD) non proteinurica, accompagnata da due episodi di infezione del tratto urinario (IVU).

Manifestazioni e Ricovero

Nel luglio 2023, la paziente ha iniziato a manifestare sintomi di nausea e astenia. Questi sintomi hanno portato, nel settembre 2023, al ricovero in pronto soccorso per insufficienza renale acuta su base di malattia renale cronica (AKI su CKD), con livelli di creatinina plasmatici pari a 12.3 mg/dL.

Indagini Diagnostiche

Durante il ricovero, sono state effettuate diverse indagini diagnostiche. L'ecografia addominale ha mostrato reni di dimensioni normali con spessore corticale conservato, ma con diffusa iperecogenicità corticale e aggregati litiasici. Una successiva TC addominale ha confermato la presenza di deposizioni micro-calcaree nei reni, robusti aggregati litiasici e una formazione solida nel terzo medio del rene sinistro.

Diagnosi

La diagnosi differenziale ha incluso condizioni come il rene midollare a spugna, la nefrite tubulo-interstiziale e l'iperossaluria. Alla fine, la diagnosi definitiva è stata iperossaluria primitiva di tipo 1.

Terapia e Ulteriori Esami

Inizialmente, è stata avviata una terapia steroidea con prednisone, che è stata successivamente sospesa a causa della mancanza di benefici evidenti. Diversi esami sono stati condotti per confermare la diagnosi:

- Dosaggio dell'ossaluria: ha rivelato livelli di ossalato nelle urine pari a 36.6 mg/L.
- Biopsia renale: ha mostrato massivi depositi di cristalli di ossalato nel parenchima renale.
- Test salivare: è risultato positivo per iperossaluria primitiva di tipo 1.
- Test genetico: ha identificato due varianti patogenetiche in eterozigosi, in trans, compatibili con iperossaluria primitiva di tipo 1.

Decisioni Terapeutiche Finali

Alla luce di questi risultati, è stato deciso di iniziare un trattamento con Lumasiran, un farmaco che riduce la produzione di ossalato, e di monitorare regolarmente i valori di acido ossalico e dei metaboliti. Inoltre, è stata presa in considerazione l'opzione di un trapianto combinato di rene e fegato, una soluzione definitiva per la gestione della condizione a lungo termine

STAGIONE 3 Episodio 2 - Iperossaluria primitiva di tipo 1: paziente adulto con calcolosi-M.POTENZONI

Una paziente di sesso femminile, nata il 9 giugno 1965, presenta una storia clinica complessa caratterizzata da un'allergia al lattice, broncopneumopatia cronica ostruttiva (BPCO) e un episodio di pielonefrite all'età di 45 anni. Nel corso degli anni, ha subito diversi interventi chirurgici per nefrolitiasi recidiva, tra cui nefrolitotrixxia percutanea nel 1984, 1992 e 2007. I suoi calcoli renali erano stati precedentemente diagnosticati come composti da ossalati di calcio.

Nel recente passato, la paziente si è presentata con una colica renale destra, trattata inizialmente con FANS.

L'ecografia dell'apparato urinario ha rivelato una calcolosi a stampo del rene destro, misurante 2,3 cm, con pielectasia. Gli esami di laboratorio non hanno mostrato leucocitosi, anemia, o anomalie nella conta



CULTURE, THINKING
& PEOPLE

piastrinica, e gli indici di flogosi erano nella norma. La funzionalità renale era conservata e l'analisi delle urine ha evidenziato cristalli di ossalato di calcio, con urinocoltura negativa.

Per completare la diagnosi, è stata eseguita una UROTAC per valutare il profilo densitometrico della litiasi renale e definire le dimensioni del calcolo in vista di un possibile intervento chirurgico endourologico. La paziente è stata quindi sottoposta a RIRS destra con finalità radicale e posizionamento di uno stent ureterale.

Due settimane dopo la dimissione, l'ecografia di controllo ha mostrato una calcolosi compatibile con ossalato di calcio senza segni di idronefrosi. Lo stent era in sede ortotopica e i frammenti di litiasi erano passibili di espulsione spontanea, sebbene fosse presente un frammento di 5 mm in sede ureterale. Gli esami di laboratorio hanno confermato la funzionalità renale nella norma.

Il trattamento successivo ha incluso una litotrixxia extracorporea (ESWL) sul frammento ureterale e sui frammenti residui, seguita dalla rimozione dello stent ureterale in cistoscopia.

A distanza di otto anni, un'ulteriore ecografia di controllo ha rivelato una recidiva litiasica nel rene precedentemente trattato, sebbene la paziente fosse asintomatica. Gli esami hanno nuovamente confermato la funzionalità renale nella norma. Una successiva TAC addome ha confermato la presenza di litiasi, e un test genetico ha diagnosticato un deficit compatibile con iperossaluria primaria tipo I.

Il trattamento finale ha incluso la somministrazione di piridossina (300 mg/die), l'assunzione di mezzo bicchiere di acqua con succo di limone, e modifiche dietetiche e comportamentali, come l'incremento dell'attività fisica.

STAGIONE 3 Episodio 3 - Iperossaluria primitiva di tipo 1: paziente pediatrico-G.LONGO

Elia, un neonato di due giorni, è nato l'11 luglio 2020, primogenito di genitori caucasici non consanguinei, con un peso di 4125 grammi. Durante la seconda giornata di vita, Elia ha mostrato ipoalimentazione, scadimento delle condizioni generali e polipnea. La madre ha notato che era sonnolento e aveva difficoltà ad alimentarsi, accompagnato da febbre a 37.9°C.

Indagini Diagnostiche

I parametri vitali hanno evidenziato polipnea, tachicardia e iporeattività. Gli esami ematici hanno mostrato:

- Globuli bianchi: 12.500/mm³
- PCR: 23 mg/L
- Creatinina: 2.26 mg/dL
- Azotemia: 84 mg/dL

La diagnosi iniziale era di insufficienza renale acuta (AKI) secondaria a una sepsi. Nonostante la terapia antibiotica e l'idratazione parenterale, la funzionalità renale non è migliorata.

Diagnosi Definitiva

Un'ecografia ha mostrato nefrocalcinosi bilaterale. Gli esami urinari hanno rivelato proteinuria e aumentata escrezione di ossalati. La diagnosi definitiva di iperossaluria primitiva di tipo 1 è stata confermata da test genetici che hanno identificato la mutazione p.Gly156Arg in omozigosi del gene AGXT.

Trattamento

Il trattamento ha incluso iperidratazione, alcalinizzazione urinaria e lumasiran. Durante il follow-up, si è osservato un miglioramento della funzionalità renale e dei segni di ossalosi sistemica. La diagnosi precoce e il trattamento con lumasiran hanno migliorato significativamente le condizioni del paziente, riducendo i livelli di ossalato ematico e migliorando la qualità della vita.

STAGIONE 4 Episodio 1- Iperossaluria primivita di tipo 1: paziente pediatrico - S.SIMONE

Ragazzo, 16 aa

nazionalità albanese

Diagnosi di Iperossaluria Primitiva tipo 1 all'età di 5 anni; progressione a insufficienza renale terminale a 16 anni (BUN 124 mg/dl, creatinina 5.52 mg/dl, eGFR 13 ml/min)

In terapia con piridossina, emodialisi intensiva (4 sedute/settimana) e Lumasiran s.c. (3 mg/kg) con significativa riduzione di ossalemia e ossaluria

Dopo 6 mesi in lista trapianto sottoposto a trapianto renale isolato da donatore vivente (madre); prosecuzione terapia con Lumasiran post-trapianto con buona funzione renale e quadro istologico renale nella norma

STAGIONE 4 Episodio 2- Iperossaluria primivita di tipo 1: paziente adulto - S.FERRETTI

Donna, 53 aa

Nazionalità rumena

Fin dalla giovane età coliche renali sin espulsive; ossalato di calcio diagnosi di nefrocalcinosi bilaterale alla Tc del 2022

con riscontro di calcolosi pielocaliceale sin e calcolosi multipla destra; riduzione del filtrato glomerulare alla scintigrafia renale Quadrantectomia sin nel 2021 in terapia ormonale

Sospetto di Ipersossaluria primitiva

STAGIONE 4 Episodio 3 - Iperossaluria primitiva di tipo 1: un "produttore" di calcoli renali in pronto soccorso - F. DE IACO

Paziente di 34 anni, in Pronto Soccorso per colica renale.

Dall'anamnesi risultano precedenti episodi di colica renale: l'approfondimento dell'anamnesi evidenzia la bilateralità della calcolosi urinaria e una progressiva diminuzione dei valori di funzionalità renale. L'attivazione del sospetto diagnostico permette di avviare i primi accertamenti, che conducono in ultima istanza alla diagnosi definitiva, confermata geneticamente, di Iperossaluria Primaria di tipo 1.

Il caso clinico mette in evidenza l'importanza del sospetto clinico, possibile sin dall'accesso in urgenza al Pronto Soccorso, di fronte a una storia di coliche renali ripetute nel tempo, e l'importanza di una documentazione completa della storia clinica del paziente.

FACULTY (in ordine alfabetico)

| Cognome | Nome | | Codice Fiscale |
|-----------|-------|--|------------------|
| BALLESTRI | Marco | LAUREA: Medicina e chirurgia SPECIALIZZAZIONE: Nefrologia AFFILIAZIONE e CITTA': Aou modena policlinico - Modena,MO,IT | BLLMRC61P04F257T |



CULTURE, THINKING
& PEOPLE

| | | | |
|--------------|------------------|---|------------------|
| BELLINO | Diego | LAUREA: Medicina e Chirurgia SPECIALIZZAZIONE: Nefrologia AFFILIAZIONE e CITTA': U.O clinica nefrologica, dialisi e trapianto, Ospedale Policlinico San Martino - Genova, GE, Italia | BLLDGI69A31F351I |
| D'ALESSANDRO | Maria Michela | LAUREA: Medicina e Chirurgia SPECIALIZZAZIONE: Nefrologia AFFILIAZIONE e CITTA': Responsabile U. O.C. di Nefrologia Pediatrica, Ospedale "Giovanni Di Cristina" ARNAS Civico di Palermo - Palermo, PA, Italia | DLSMMC61E60A546W |
| DE IACO | Fabio | LAUREA: . Medicina e chirurgia SPECIALIZZAZIONE: Medicina e chirurgia di accettazione e di urgenza AFFILIAZIONE e CITTA': Direttore di Struttura Complessa "Medicina d'Emergenza Urgenza 1", Ospedale Maria Vittoria, ASL Città di Torino - Torino, TO, Italia | DCEFBA64D19D969S |
| FERRARO | Pietro Manuel | LAUREA: Medicina e chirurgia SPECIALIZZAZIONE: Nefrologia AFFILIAZIONE e CITTA': Professore ordinario, Dipartimento di medicina, Università degli Studi - Verona, VR, Italia | FRRPRM80L17D708X |
| FERRETTI | Stefania | LAUREA: .Medicina e Chirurgia SPECIALIZZAZIONE: Urologia AFFILIAZIONE e CITTA': Direttore ff Struttura Complessa di Urologia – Azienda Ospedaliero Universitaria di Modena, già Responsabile di Struttura Semplice di Endourologia e Chirurgia Urologica Mini-Invasiva presso SC Urologia, Ospedale Civile di Baggiovara, Azienda Ospedaliera-Universitaria di Modena - Modena, MO, Italia | FRRSFN66R45G337F |
| GESUALDO | Loreto | LAUREA: Medicina e Chirurgia SPECIALIZZAZIONE: Nefrologia AFFILIAZIONE e CITTA': Professore Ordinario di Nefrologia, Università degli Studi di Bari - Direttore della Scuola di Specializzazione in Nefrologia dell'Università di Bari - Bari, BA, Italia | GSLLR60T27A225N |
| LONGO | Germana | LAUREA: Medicina e chirurgia | LNGGMN82P56D530D |



CULTURE, THINKING
& PEOPLE

| | | | |
|-----------|-----------|---|------------------|
| | | SPECIALIZZAZIONE: Nefrologia, Pediatria AFFILIAZIONE e CITTA': UOC Nefrologia pediatrica, dialisi e trapianto - AOU Padova - Padova, PD, Italia | |
| POTENZONI | Michele | LAUREA: Medicina e chirurgia SPECIALIZZAZIONE: Urologia AFFILIAZIONE e CITTA': Dirigente medico Unità Operativa di Urologia Vaio - Fidenza, PR, Italia | PTNMHL72T09G337N |
| SIMONE | Simona | LAUREA: Medicina e chirurgia SPECIALIZZAZIONE: Nefrologia AFFILIAZIONE e CITTA': Policlinico di bari - Bari, BA, IT | Smnsmn76s62d643m |
| TARONI | Francesca | LAUREA: .Medicina e Chirurgia SPECIALIZZAZIONE: Nefrologia AFFILIAZIONE e CITTA': Nefrologia pediatrica Equipe di Nefrologia, Dialisi e Trapianto Pediatrico, Policlinico - Milano, MI, Italia | TRNFNC82D49F205Y |
| VITALE | Corrado | LAUREA: Medicina e Chirurgia SPECIALIZZAZIONE: Nefrologia AFFILIAZIONE e CITTA': S.C. NEFROLOGIA E DIALISI, A.O.ORDINE MAURIZIANO TORINO - Torino, TO, Italia | VTLCRD59L14L219Q |

DATI PROVIDER

Accreditamento Provider: CTP srl con decorrenza dal 13/12/2016 è Provider **STANDARD** Nazionale con **numero identificativo 1147** dopo aver ottenuto il parere positivo dalla Commissione Nazionale per la Formazione Continua, ai sensi dell'Accordo stipulato in sede di Conferenza permanente per i rapporti tra lo Stato, le Regioni e le Province Autonome di Trento e Bolzano in data 2 febbraio 2017.

CTP srl è inoltre certificata **UNI EN ISO 9001:20015** per la progettazione ed erogazione di servizi di formazione continua in medicina come provider ECM (Certificato Certiquality N° 16425)

Il Provider, consapevole che i dati forniti costituiscono dichiarazione formale di possesso dei requisiti ed accettazione delle norme che regolano il sistema ECM, dichiara di aver richiesto e di trattenere presso la sede della Società la copia cartacea dei Curricula Vitae dei Relatori



CULTURE, THINKING
& PEOPLE

| NOME COGNOME | PROFESSIONE | DISCIPLINA | ENTE DI APPARTENENZA/ LIBERA PROFESSIONE | DESCRIZIONE ATTIVITA' PROFESSIONALE/FORMATIVA |
|----------------------------------|-----------------|------------------------------------|--|---|
| MARIA MICHELA D'ALEESANDRO | Medico Chirurgo | Nefrologia, Medicina interna | P.O. "G. DI CRISTINA" - Via dei Benedettini, ARNAS OSPEDALI CIVICO DI CRISTINA BENFRATELLI, Palermo | Dirigente Medico I Livello Incaricata a tempo pieno presso la Divisione di Nefrologia, Dialisi e Trapianto renale del P.O. Civico dal 18/06/98 al 17/02/99. Dirigente Medico I livello c/o U.O. di Nefrologia e Dialisi Pediatrica del P.O. "G. Di Cristina" dal 05/07/99 ad oggi, svolgendo la propria attività in campo assistenziale. In questi anni ha partecipato allo sviluppo della Nefrologia Pediatrica del P.O. G.Di Cristina, in particolare per i trattamenti sostitutivi in età neonatale e per le Malattie Rare Dal 01/07/2017 al 23/12/2018 Direttore FF Dal 01/07/20 al 03/07 /2021 Responsabile Clinico ed Organizzativo e dal 04/07/2021 Direttore FF Posizione funzionale: Direttore FF UOC PEDIATRIA AD INDIRIZZO NEFROLOGICO E DIALISI Responsabile del Centro Regionale di Riferimento per "Nefropatie congenite ed ereditarie". Responsabile Centro Regionale per la Sindrome Emolitico-Uremica Atipica, per Rachitismo Iposfosforemico ed Iperossaluria |

Il provider, ai sensi dall' art. 47 del DPR n.445/2000, consapevole delle conseguenze previste dall'art. 76, dichiara:
- di aver fornito all'interessato l'informativa sul trattamento dei dati personali (art. 13 del Regolamento europeo 2016/679; artt. 68, 70, 76, 96 Accordo Stato-Regioni 2017 "La formazione continua nel settore salute"- Rep. Atti 14/CSR del 2.2.2017 - Par. 4.6, lett. j) Manuale Nazionale di Accreditamento per l'Erogazione di Eventi ECM);
- di aver informato l'interessato che il programma dell'evento ECM, di cui le suddette informazioni contribuiscono a formarne il contenuto minimo, verrà inserito nel catalogo degli eventi E.C.M. tenuto dall'ente accreditante;