

# Galenica pediatrica e la sindrome di McCune-Albright

S. Rossetti (2), G. Petragnani (1), S. Cioffi (1), C. Spoltore (1), F. De Vita (1)

(1) Farmacia Ospedaliera, P. O. Renzetti -Lanciano (CH);

(2) Scuola di specializzazione Farmacia Ospedaliera, Università "Sapienza", Roma

## INTRODUZIONE

La sindrome di McCune-Albright (SMA) è definita da tre segni clinici: displasia fibrosa delle ossa (DF), macchie 'caffè-latte', pubertà precoce (PP). È una malattia rara con una prevalenza stimata tra 1/100.000 e 1/1.000.000. La DF può interessare sedi scheletriche uniche o multiple e si estrinseca con un'andatura zoppicante e/o dolore e occasionalmente una frattura patologica. La malattia è causata dalle mutazioni somatiche del gene GNAS, in particolare della proteina che regola l'AMP ciclico, Gs-alfa. La gravità della malattia dipende dalla proliferazione, dalla migrazione e dalla sopravvivenza delle cellule nelle quali la mutazione insorge spontaneamente durante lo sviluppo embrionale. La diagnosi di SMA si basa di solito su criteri clinici e il trattamento dipende dai tessuti interessati e dalla gravità del loro coinvolgimento.



## MATERIALI E METODI

Abbiamo allestito la preparazione galenica di Letrozolo partendo dal farmaco etico. Dopo frantumazione e polverizzazione delle compresse abbiamo predisposto delle cartine nel dosaggio di 1 mg e 0.5 mg per essere somministrate alla bambina mattina e sera. La preparazione è stata predisposta seguendo le NBP, in modo da garantire la qualità come supporto imprescindibile all'efficacia e alla sicurezza del medicinale.

## RISULTATI

La presenza di telarca associato a chiazze caffelatte deve indurre a sospettare una sindrome di McCune-Albright, dovuta a mutazione somatica gain of function del gene GNAS. È più frequente nel sesso femminile, con età media di insorgenza di circa 3 anni. La triade sintomatologica tipica è displasia fibrosa poliostotica, chiazze cutanee caffelatte e pubertà precoce periferica (GnRH indipendente). La terapia intrapresa ha dato buoni risultati a livello ormonale, determinando un miglioramento della situazione ormonale compromessa dalla patologia. La bambina assume il farmaco nella posologia e quantità giornaliera prescritta, grazie alla preparazione galenica che viene allestita in farmacia ospedaliera. Il farmacista ospedaliero ha la possibilità di preparare oltre che "farmaci orfani", le formulazioni "orfane", in modo tale da raggiungere, in collaborazione con il medico prescrivente, un risultato ottimale (la "pharmaceutical care", cioè assistenza farmaceutica orientata al paziente), in particolar modo in pediatria, in cui dosaggi e formulazioni sono spesso mancanti.

## CONCLUSIONI

L'allestimento di preparati galenici magistrali è un'attività sempre più rilevante in ambito ospedaliero. Il farmacista, esperto di preparazioni galeniche, svolge il ruolo di farmacista clinico quando, in collaborazione con il medico, valuta, studia e verifica i preparati allestiti per il singolo paziente, in particolar modo in pediatria, in cui dosaggi e formulazioni sono spesso mancanti.