

CARATTERIZZAZIONE DI UNA COORTE DI PAZIENTI CON SINDROME DI ALAGILLE (ALGS) PROVENIENTI DA DUE SISTEMI SANITARI STATUNITENSIS IDENTIFICATI MEDIANTE L'ELABORAZIONE DEL LINGUAGGIO NATURALE

Seema Meloni et al.

Cambridge, MA, US

Introduzione

- La sindrome di Alagille (ALGS) è una malattia rara, geneticamente ereditaria, che si manifesta principalmente nella prima infanzia. Sebbene questa sindrome segua un modello di eredità autosomica dominante, la sua penetranza variabile può rendere difficile la diagnosi.
- Per questo motivo, disporre di un maggior numero di dati pubblicati sulle caratteristiche e sui profili dei pazienti diagnosticati può aiutare a identificare in futuro i pazienti non ancora diagnosticati.
- Questo studio mirava a identificare e caratterizzare gli individui con diagnosi di ALGS dai dati delle cartelle cliniche elettroniche (EHR) di due importanti sistemi sanitari degli Stati Uniti (USA) per ampliare la base di conoscenze relative alla presentazione di questa malattia.

Metodi

- Si tratta di uno studio non interventistico che sfrutta dati anonimizzati relativi al periodo compreso tra il 1° gennaio 2005 e il 15 novembre 2024 provenienti dalla Mayo Clinic e dalla Duke Health Systems.
- I pazienti sono stati identificati utilizzando dati sia strutturati che non strutturati, dove è stata utilizzata l'elaborazione del linguaggio naturale (NLP) per esaminare i dati non strutturati.
- Sono stati inclusi i pazienti che presentavano almeno un codice ICD pertinente (ICD 9: 759.89, ICD 10: Q44.71), un caso non strutturato di diagnosi o la presenza di mutazioni genetiche riportate in dati strutturati o non strutturati in qualsiasi momento. Tutte le cartelle cliniche dei pazienti identificati sono state sottoposte a revisione manuale per confermare la diagnosi.

Risultati

- In totale, 141 pazienti (Mayo Clinic=74; Duke Health=67) sono stati confermati come affetti da ALGS. All'interno della coorte combinata, la maggioranza era di sesso maschile (53,2%), di razza bianca (67,4%) e non ispanica/latina (82,3%).
- L'età media alla prima registrazione disponibile con menzione di ALGS era di 3 anni nella coorte Mayo e di 2 anni nella coorte Duke. Le anomalie epatiche erano comuni e includevano ittero (27,7%), prurito (22%), colestasi (22%), cirrosi (12,1%) e malattia epatica allo stadio terminale (8,5%) (Tabella 1).
- Le anomalie cardiache erano la seconda caratteristica clinica più comune segnalata, con prevalenza di ipertensione (22%) e cardiopatia congenita (9,9%). Le segnalazioni di anomalie scheletriche, oftalmologiche, facciali e renali erano meno frequenti rispetto ad altre caratteristiche comuni note osservate nei pazienti affetti da ALGS per la coorte identificata.

Conclusione

- A conoscenza degli autori, questo è il primo studio che sfrutta le cartelle cliniche elettroniche di due grandi istituzioni mediche per identificare e caratterizzare una coorte di pazienti con diagnosi di ALGS.
- Questi dati saranno preziosi per approfondire la comprensione della malattia e potrebbero aiutare a diagnosticare più rapidamente i pazienti non ancora diagnosticati.

