



D'Antiga (Papa Giovanni XXIII): il deficit lipasi acida lisosomiale raro ma severo

Descrizione

(Adnkronos) Il deficit di lipasi acida lisosomiale, chiamato π^1 comunemente Lal-D, è una malattia genetica che si trasmette come carattere recessivo, ha una prevalenza bassa, ma potenzialmente grave, con due manifestazioni: una estremamente severa alla nascita nel neonato, che senza trattamento è rapidamente fatale, e una π^1 tardiva, in età pediatrica o anche adulta. Lal-D è una malattia rara con una prevalenza di circa 1 persona su 150mila, riconoscerla è molto importante perché il trattamento può consentire di rallentare il suo decorso o addirittura risolvere il problema semplicemente evitando la progressione ad una grave malattia del fegato. Cos'è Lorenzo D'Antiga, direttore Dipartimento Materno infantile e pediatrico Asst Papa Giovanni XXIII Bergamo, intervenendo oggi a Milano all'incontro con la stampa organizzato da Alexion, biofarmaceutica del gruppo AstraZeneca, per il lancio in Italia di sebelipase alfa, terapia enzimatica sostitutiva per il trattamento di pazienti di tutte le età affetti da deficit di lipasi acida lisosomiale.

Mettendo un attimo da parte la forma gravissima neonatale perché è una forma separata che va considerata a sé, precisa lo D'Antiga la forma π^1 comune, quella che si presenta in età pediatrica, ha caratteristiche spesso molto lievi da un punto di vista clinico, ovvero un ingrandimento del fegato e della milza, delle transaminasi che possono facilmente trovarsi alterate negli esami del sangue ed anche l'aumento del colesterolo. Questa malattia, se non riconosciuta, causa un accumulo di grasso nel fegato, perché comporta un difetto del metabolismo del colesterolo che si accumula, appunto, nel fegato, e causa una steatosi epatica che poi crea un'infiammazione portando a fibrosi e, nel lungo termine, a cirrosi. L'esperto aggiunge che il colesterolo non metabolizzato rimane a livelli elevati nel sangue e causa anche una malattia associata a ipercolesterolemia, quindi aterosclerosi, una malattia coronarica simile alla malattia coronarica che si trova nell'ipercolesterolemia π^1 comune con un impatto sulla salute cardiovascolare.

È disponibile un farmaco, una terapia enzimatica, che va a sostituire l'assenza dell'enzima stesso dovuta a questa malattia. La sebelipase alfa evidenzia D'Antiga che è un farmaco salvavita nella forma neonatale e pediatrica, nella quale non c'è sopravvivenza senza trattamento, mentre con la terapia l'espressione precoce della patologia viene trattata con una sopravvivenza a lungo termine fino ad ora confermata. Il farmaco, da oggi, è indicato anche nella presentazione π^1

tardiva, ed Ã¨ in grado di far regredire la steatosi, migliorare lâ??infiammazione, normalizzare le transaminasi e ridurre in modo importante il colesterolo nella maggior parte dei pazienti, adatto in particolar modo a quei pazienti in cui la diagnosi piÃ¹ tardiva Ã¨ associata a segni clinici di progressione severa della malattiaâ?•.

â??

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Ottobre 15, 2026

Autore

redazione

default watermark