



Sindrome di von Hippel-Lindau, disponibile in Italia prima terapia sistemica

Descrizione

(Adnkronos) L'Agenzia italiana del farmaco (Aifa) ha approvato la rimborsabilità di belzutifan per il trattamento di pazienti adulti affetti dalla malattia di von Hippel-Lindau (Vhl) che hanno sviluppato carcinoma a cellule renali (Rcc) localizzato, emangioblastomi del sistema nervoso centrale (Snc) o tumori neuroendocrini del pancreas e per i quali le procedure locali non sono adeguate. La decisione di Aifa informa Msd in una nota segue l'approvazione della Commissione europea avvenuta in seguito ai risultati dello studio di fase 2 Litespark-004 in cui belzutifan ha continuato a dimostrare benefici clinici dopo un follow-up mediano di circa 50 mesi, con un tasso di risposta obiettiva (Orr) del 67% nei pazienti con carcinoma renale associato a Vhl. Inoltre, lo studio ha evidenziato risposte durature sia nei tumori neuroendocrini del pancreas che negli emangioblastomi del Snc, riducendo o ritardando la necessità di ricorrere a interventi chirurgici ripetuti. Belzutifan è una molecola first in class appartenente alla famiglia degli inibitori del fattore $2H$ inducibile dall'ipossia ($Hiv-2H$) ed è la prima e unica opzione di trattamento sistemico approvato per questi pazienti, riferisce la farmaceutica.

La Vhl è una malattia genetica rara e multisistemica che predispone allo sviluppo di tumori, sia benigni che maligni, in diversi organi del corpo. Nel corso della loro vita, circa il 70% dei pazienti sviluppa carcinomi renali a cellule chiare, il 60-80% emangioblastomi del Snc e circa il 5-10% tumori neuroendocrini pancreatici. La prevalenza è di 1/53.000 casi e l'incidenza annuale alla nascita 1/36.000. Colpisce uomini e donne in modo equivalente ed esordisce solitamente tra la seconda e la quarta decade di vita (età media alla diagnosi è 26 anni), sebbene i primi segni possano talvolta apparire già nell'infanzia. Fino a oggi, la gestione clinica si è basata prevalentemente sulla sorveglianza attiva seguita da procedure locali. Questo approccio espone i pazienti alla necessità di sottoporsi a diversi interventi chirurgici nel corso della vita, con possibili disabilità quali la riduzione o perdita della vista, la compromissione motoria o neurologica e l'insufficienza renale, riducendo la qualità di vita.

Quello a cui assistiamo oggi rappresenta un cambiamento rilevante nella gestione clinica delle persone con malattia di von Hippel-Lindau, una patologia ereditaria rara associata allo sviluppo di neoplasie benigne e maligne in differenti distretti anatomici, in particolare a carico di rene, pancreas e Snc, afferma Alfonso Massimiliano Ferrara, medico endocrinologo presso Uosd Unità tumori e

reditari, Istituto oncologico veneto (Iov) e Irccs, Padova. La Vhl è una patologia complessa caratterizzata da elevata eterogeneità clinica e da un decorso cronico che richiede sorveglianza continuativa, valutazioni specialistiche integrate e, frequentemente, interventi chirurgici ripetuti nel tempo. In questo contesto, belzutifan rappresenta un avanzamento significativo, introducendo un nuovo paradigma terapeutico nella gestione della malattia di Vhl nelle sue diverse manifestazioni cliniche. Si tratta infatti della prima e unica terapia sistemica target rimborsata in Italia per i pazienti con Vhl che necessitano di trattamento per carcinoma renale a cellule chiare localizzato, tumori neuroendocrini pancreatici ed emangioblastomi del SNC. La disponibilità di un trattamento mirato, in grado di agire simultaneamente sulle principali manifestazioni della malattia, prosegue Ferrara consente di rispondere a un importante bisogno clinico ancora insoddisfatto, con il potenziale di ridurre la necessità di procedure locali e di interventi chirurgici ripetuti nel corso della storia clinica del paziente, preservando più a lungo la funzionalità d'organo e contribuendo a migliorare la gestione complessiva della patologia oltre che la qualità di vita del paziente. Rimane tuttavia fondamentale un approccio multidisciplinare alla patologia, elemento imprescindibile nella presa in carico dei pazienti con Vhl, per definire nel tempo il percorso assistenziale e terapeutico più appropriato sulla base delle caratteristiche cliniche individuali, dell'evoluzione della malattia e del coinvolgimento dei diversi organi interessati.

L'accesso a belzutifan in regime di rimborsabilità segna un punto di svolta per la gestione della Vhl in Italia, offrendo una nuova speranza ai pazienti e alle loro famiglie, rafforzando l'importanza di un approccio multidisciplinare, si legge nella nota.

L'approvazione da parte di Aifa della rimborsabilità di belzutifan rappresenta un traguardo di grande rilievo e, per Msd, motivo di autentico orgoglio, perché consente di rendere disponibile anche in Italia la nuova opzione terapeutica per le persone che convivono con la sindrome di von Hippel-Lindau, una patologia ereditaria rara, complessa e multisistemica per la quale, per lungo tempo, sono mancate risposte mirate, dichiara Nicoletta Luppi, presidente e amministratrice delegata Msd Italia. In uno scenario in cui la gestione della Vhl si è basata prevalentemente sulla sorveglianza clinica e sul ricorso a interventi locali o chirurgici spesso ripetuti, osserva Luppi, la disponibilità di belzutifan, prima e unica terapia target sistemica rimborsata in Italia per questa sindrome, apre oggi la possibilità di un concreto cambio di paradigma. La decisione di Aifa segna un passaggio particolarmente significativo, perché permette di offrire finalmente ai pazienti un'innovazione terapeutica in un ambito caratterizzato da elevata complessità clinica e da bisogni rimasti a lungo insoddisfatti. Questo risultato aggiunge e rappresenta inoltre una nuova, importante tappa nella nostra storia nelle malattie rare e in oncologia, aree in cui Msd è impegnata da anni nello sviluppo di soluzioni all'avanguardia. Ed è anche grazie a traguardi come questo che rinnoviamo la nostra volontà di portare innovazione dove ce n'è più bisogno: proprio in quei contesti in cui la rarità rischia di tradursi in minore visibilità, ma dove è fondamentale continuare a fare la differenza, contribuendo in modo concreto a migliorare la vita delle persone.

?

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Giugno 8, 2026

Autore

redazione

default watermark