



Deficit di lipasi acida lisosomiale, Aifa approva rimborso per sebelipase alfa

Descrizione

(Adnkronos) L'Agenzia italiana del farmaco (Aifa) ha approvato la rimborsabilità di sebelipase alfa, una terapia enzimatica sostitutiva a lungo termine indicata per il trattamento di pazienti di tutte le età affetti da deficit di lipasi acida lisosomiale (Lal-D). Sebelipase alfa informa Alexion, AstraZeneca Rare Disease in una nota "il primo trattamento approvato e disponibile in Italia per i pazienti affetti da Lal-D, una malattia metabolica genetica ultra-rara e progressiva che evolve gradualmente e può causare danno multiorgano, fino a determinare una potenziale morte prematura.

La Lal-D è una malattia metabolica genetica rara causata da un difetto dell'enzima che permette di metabolizzare colesterolo e trigliceridi. Questo mancato funzionamento porta all'accumulo di lipidi nel fegato e in altri organi, spiega Umberto Vespasiani Gentilucci, professore ordinario di Medicina interna dell'università Campus Bio-Medico di Roma e responsabile dell'Unità Malattie autoimmuni e metaboliche del fegato della Fondazione Policlinico universitario Campus Bio-Medico. Si tratta di una patologia con un quadro clinico molto eterogeneo continua con una variabilità che la rende difficile da riconoscere e che viene infatti spesso confusa con condizioni molto più comuni, come le ipercolesterolemie familiari o altre epatopatie. La sfida principale è quindi legata alla diagnosi differenziale. Sia nel bambino sia nell'adulto, è fondamentale sensibilizzare i clinici a riconoscere gli elementi caratterizzanti e i segni di allarme che debbono far sospettare la presenza di questa condizione, contribuendo così a ridurre un ritardo diagnostico che ancora oggi può superare i 10 anni.

Per i bambini con Lal-D il tempo rappresenta un fattore determinante aggiunge Lorenzo D'Antiga, professore e direttore del Dipartimento Materno infantile e pediatrico Asst Papa Giovanni XXIII Bergamo. Nella forma neonatale rapidamente progressiva, chiamata anche sindrome di Wolman, in assenza di trattamento, circa l'89% dei pazienti non supera il primo anno di vita. Esiste anche un secondo fenotipo meno severo che si manifesta in età pediatrica con un'evoluzione più lenta e molto variabile. In questo caso, si presenta con segni di interessamento epatico, come l'ingrossamento del fegato e della milza, alterazioni degli enzimi epatici e alti livelli di colesterolo, che tuttavia non sempre vengono immediatamente ricondotti a questa patologia rara. Oggi la diagnosi di Lal-D chiarisce lo specialista può essere confermata attraverso il test su goccia di sangue (Dried Blood Spot), analogo a quelli impiegati nei programmi di screening, ma il vero nodo resta per il

sospetto clinico. Se la malattia non viene presa in considerazione e non si riconoscono i suoi campanelli d'allarme, il rischio è che bambini con segni apparentemente comuni arrivino alla diagnosi dopo anni, quando parte del danno epatico potrebbe essere già irreversibile.

La disponibilità di sebelipase alfa può cambiare radicalmente la prospettiva delle persone che convivono con la Lal-D in Italia sottolinea Albina Tummolo, esperta di malattie metaboliche ereditarie presso l'ospedale Giovanni XXIII di Bari. Per la prima volta disponiamo di una terapia che agisce direttamente sulla causa della malattia, consentendo di ridurre l'accumulo patologico di lipidi e di intervenire prima che il danno d'organo diventi irreversibile. Dagli studi clinici a supporto abbiamo visto come questa terapia enzimatica sostitutiva abbia migliorato significativamente la sopravvivenza dei pazienti, con effetti positivi sui marcatori di danno epatico e delle alterazioni lipidiche. Diagnosi precoce e trattamento tempestivo possono oggi tradursi quindi in una prognosi notevolmente migliore e in una qualità di vita pressoché normale per molti pazienti e le loro famiglie.

Per la comunità delle persone che convivono con la Lal-D e per le loro famiglie, la rimborsabilità di questa nuova opzione terapeutica rappresenta un traguardo di straordinaria importanza, commenta Manuela Vaccarotto, vicepresidente Aismme, Associazione italiana sostegno malattie metaboliche ereditarie Aps. Per anni la rarità della malattia e le difficoltà diagnostiche hanno reso il percorso dei pazienti complesso e spesso segnato da lunghi ritardi. Oggi puntualizza possiamo guardare al futuro con maggiore fiducia, consapevoli che una diagnosi tempestiva e l'accesso a una terapia specifica possono cambiare concretamente la storia della malattia e la qualità di vita delle persone che ne sono affette. Come Aismme continueremo a impegnarci per promuovere informazione, consapevolezza e diagnosi precoce.

L'approvazione della rimborsabilità di sebelipase alfa rappresenta un passo fondamentale per la comunità della Lal-D in Italia e conferma il valore dell'innovazione nelle malattie rare afferma Luca Bardoscia, Medical Director Alexion, AstraZeneca Rare Disease. Siamo orgogliosi di poter mettere a disposizione dei pazienti una terapia che agisce sulla causa della malattia e che ha dimostrato di poter modificare significativamente lo scenario terapeutico della Lal-D. In Alexion continuiamo a lavorare al fianco di clinici, pazienti, caregiver, associazioni di pazienti e istituzioni con l'obiettivo di sottolineare l'importanza di una diagnosi sempre più precoce e offrire alle persone con malattie rare nuove opzioni di cura con benefici clinici significativi.

Sebelipase alfa, approvato nell'Unione europea nel 2015 ricorda la nota è una terapia enzimatica sostitutiva innovativa progettata per agire sulla causa alla base della Lal-D, sostituendo efficacemente l'attività dell'enzima carente. L'approvazione europea si è basata sui dati di due studi clinici e su uno studio di estensione in aperto che hanno coinvolto pazienti affetti da Lal-D in età infantile, pediatrica e adulta. I risultati hanno mostrato un beneficio significativo in termini di sopravvivenza (67%, ovvero 6 su 9) nei pazienti con forma infantile di Lal-D oltre i 12 mesi, rispetto a 0 su 21 pazienti di una coorte storica non trattata. Nei pazienti pediatrici con forma infantile trattati con sebelipase alfa sono stati inoltre osservati miglioramenti dei parametri epatici, compreso l'enzima Alt, nonché un aumento del peso corporeo nelle prime settimane di trattamento.

Nei pazienti pediatrici e adulti con Lal-D, il trattamento ha determinato la normalizzazione dei livelli di Alt, una riduzione del contenuto di grasso nel fegato e di altri indicatori di danno epatico rispetto al placebo, oltre a miglioramenti significativi nell'accumulo lipidico misurati attraverso i livelli di colesterolo Ldl e Hdl. Nei pazienti che hanno ricevuto sebelipase alfa durante il periodo in doppio cieco

e che hanno successivamente proseguito nello studio di estensione in aperto, le riduzioni dei livelli di Alt sono state mantenute e sono stati osservati ulteriori miglioramenti in altri parametri di malattia, come il colesterolo Ldl e i livelli elevati di colesterolo Hdl.

Gli eventi avversi pi¹ comuni emersi dal trattamento sono stati ipersensibilit¹, edema palpebrale, tachicardia, difficolt¹ respiratoria, vomito, dolore addominale, diarrea, febbre, affaticamento, capogiri ed eruzione cutanea. Le richieste di rimborsabilit¹ sono attualmente in valutazione da parte di altri Paesi dell'Ue.

â??

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

Categoria

1. Comunicati

Tag

1. Ultimora

Data di creazione

Ottobre 15, 2026

Autore

redazione

default watermark