



## Malattie rare, endocrinologo Ferrara: «In Vhl belzutifan modifica storia patologia»

### Descrizione

(Adnkronos) «Fino ad oggi, per il trattamento delle diverse manifestazioni della sindrome di von Hippel-Lindau (Vhl) l'unica arma era rappresentata dagli interventi chirurgici ripetuti, a carico dello stesso organo». Belzutifan, «oltre a modificare la storia naturale della malattia, è uno strumento che fa ritrovare al paziente fiducia nella vita». Cos'è? Alfonso Massimiliano Ferrara, endocrinologo presso l'Uosd Unità tumori ereditari, Istituto oncologico veneto (Iov) dell'Irccs di Padova, intervenendo oggi a Roma all'incontro organizzato da Msd in occasione del via libera al rimborso della prima opzione terapeutica per la Vhl che segna un cambio di paradigma nel trattamento di questi pazienti.

La sindrome è una condizione oncologica ereditaria rara causata da mutazioni a carico del gene Vhl che continua Ferrara. La patologia si caratterizza per la formazione di tumori benigni e maligni circa 10 che si sviluppano in diversi organi. Un dato molto importante è che la malattia ha una probabilità di svilupparsi estremamente elevata, arriva al 100% entro i 75 anni di vita. Questo significa che ogni soggetto che eredita il gene mutato svilupperà inevitabilmente la malattia stessa. Finora si procedeva alla rimozione chirurgica dei tumori, ma il ripetersi di interventi rappresenta un grosso problema perché le chirurgie ripetute, oltre a porre un rischio chirurgico al paziente, chiarisce l'esperto, causano anche una disfunzione d'organo, con l'andare del tempo, e lo sviluppo di disabilità. Da qui la necessità di un trattamento sistemico generale per ridurre il numero degli interventi e, conseguentemente, avere un impatto positivo tanto sulla mortalità quanto sulla qualità di vita.

Belzutifan è un inibitore selettivo della proteina Hif-2 alfa che è responsabile principale dello sviluppo dei tumori all'interno della sindrome Von Hippel-Lindau, precisa Ferrara. Il farmaco si lega alla proteina e ne impedisce l'azione, cioè impedisce tutti quei meccanismi intranucleari che portano alla produzione di specifiche proteine che sostengono la formazione e lo sviluppo del tumore, oltre che della sua progressione. Il farmaco ha dato dei risultati strabilianti già nel primo follow-up dopo la pubblicazione dello studio legislativo, arrivando a un'efficacia documentata su quelli che sono i 3 siti target della molecola: il carcinoma a cellule renali a cellule chiare, il tumore neuroendocrino del pancreas e, infine, gli emangioblastomi del sistema nervoso centrale. In una prospettiva futura

---

conclude che belzutifan si colloca come una molecola che, riducendo il numero di interventi chirurgici, impatterà positivamente sulla qualità di vita dei pazienti.

?

cronaca

webinfo@adnkronos.com (Web Info)

### Categoria

1. Comunicati

### Tag

1. Ultimora

### Data di creazione

Giugno 8, 2026

### Autore

redazione

default watermark