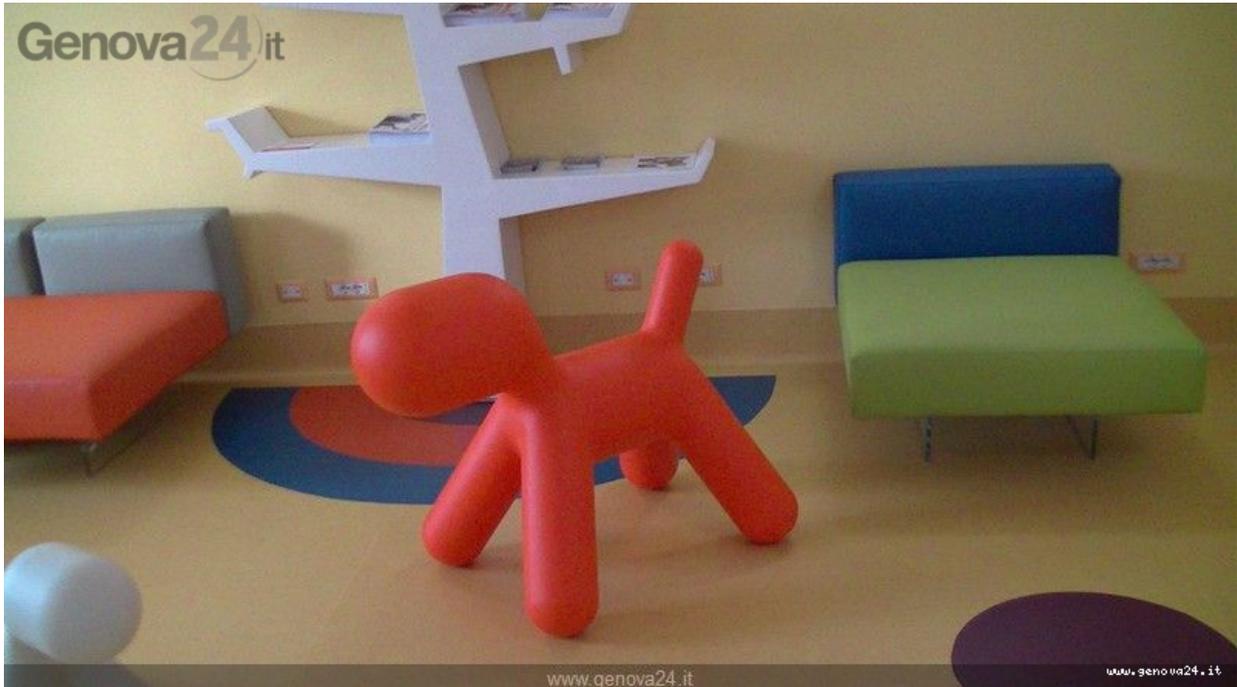


Malattia di Gaucher: a Genova l'eccellenza italiana e internazionale

di **Redazione**

29 Settembre 2015 - 13:24



Genova. Un algoritmo pediatrico per facilitare la diagnosi tempestiva della rara Malattia di Gaucher: è questa la principale novità che viene presentata oggi all'XI Incontro annuale dedicato alla malattia che ha visto riuniti a Genova i principali esperti nazionali e internazionali.

L'algoritmo è frutto di un lavoro tutto italiano, partito da un'analisi accurata di tutta la letteratura scientifica esistente e dei dati del registro internazionale di malattia che comprende circa 7000 pazienti di cui 900 bambini.

“Dall'analisi dei dati del registro internazionale è emerso che il 95% dei bambini all'esordio presenta splenomegalia (aumento di volume della milza) mentre piastrinopenia ed anemia hanno una frequenza rispettivamente del 50% e del 40%. Siamo partiti da questo dato per costruire un algoritmo che facilita la diagnosi precoce di Malattia di Gaucher” spiega Maja di Rocco, Responsabile della Unità operativa semplice dipartimentale di Malattie Rare dell'Ospedale Gaslini di Genova.

“La diagnosi in età pediatrica è estremamente importante perché 2/3 dei pazienti diagnosticati in età adulta riferisce sintomi insorti in età pediatrica e l'inizio precoce della terapia enzimatica sostitutiva è la premessa indispensabile per evitare i danni d'organo irreversibili che spesso sono presenti quando la diagnosi è fatta in età adulta. Uno studio nazionale coinvolgerà a breve le strutture italiane di ematologia pediatrica che, applicando l'algoritmo, verificheranno l'ipotesi diagnostica di Malattia di Gaucher nei bambini con splenomegalia nei quali sono state escluse patologie ematologiche”.

Il modello è stato sviluppato da un gruppo di metabolisti ed ematologi pediatri italiani composto dal Prof. Generoso Andria, dalle Dott.sse Federica Deodato, Fiorina Giona, Concetta Micalizzi e dal Prof. Andrea Pession e guidato proprio dalla Dott.ssa Maja di Rocco.

La Malattia di Gaucher fa parte delle oltre 50 Malattie da Accumulo Lisosomiale ad oggi identificate. Si tratta di una condizione ereditaria che colpisce 10.000 persone in tutto il mondo. I pazienti affetti dalla Malattia di Gaucher non possiedono quantità sufficienti di un enzima, la β -glucosidasi acida (glucocerebrosidasi), che degrada macromolecole di lipidi complessi. Di conseguenza, le cellule sovraccariche di questi lipidi (denominate cellule di Gaucher) si accumulano in diverse parti dell'organismo, principalmente nella milza, nel fegato e nel midollo osseo provocando aumento di volume di milza e fegato, anemia, piastrinopenia con conseguente rischio di sanguinamento, osteonecrosi, osteoporosi e altre alterazioni ossee e, meno frequentemente, patologie a carico di altri organi o apparati.

A partire dalla prima edizione del 2005 l'appuntamento genovese, rappresenta l'appuntamento di riferimento per la Malattia di Gaucher in Italia ed è realizzato con il coordinamento scientifico della Dott.ssa Maja Di Rocco e grazie al contributo non condizionato di Genzyme.

“In questi 11 anni il Congresso è diventato un momento di incontro, aggiornamento e condivisione di esperienze per la Comunità Scientifica della Malattia di Gaucher che coinvolge non solo i clinici dei centri di riferimento per tale patologia nel nostro Paese, ma anche i medici ospedalieri che effettuano la terapia enzimatica sostitutiva” aggiunge Maja di Rocco.

Genzyme - società del Gruppo Sanofi, impegnata nello sviluppo e nella commercializzazione di soluzioni terapeutiche per il trattamento di gravi malattie ancora prive di una risposta clinica adeguata, in particolare Malattie Rare e Sclerosi Multipla - è stata la prima azienda che ha sviluppato circa 20 anni fa una terapia sicura ed efficace per questa malattia, costituita dalla somministrazione endovenosa dell'enzima mancante (terapia enzimatica sostitutiva). La terapia per la Malattia di Gaucher è stata il modello per sviluppare altre terapie enzimatiche sostitutive in altre malattie lisosomiali.

Durante l'evento congressuale di quest'anno, presentati, inoltre, i dati dei trial clinici di eliglustat, la prima terapia orale attesa per il prossimo anno, per il trattamento a lungo termine di pazienti adulti affetti della Malattia di Gaucher di tipo 1. Lo sviluppo clinico di eliglustat è il più lungo mai condotto prima nell'ambito della Malattia di Gaucher: oltre 15 anni dalle prime prove di laboratorio e dalla ricerca preclinica, per attraversare poi il lungo processo dello sviluppo clinico con un numero approssimativo di 400 pazienti trattati in 29 paesi. Ciò rappresenta il costante impegno di Genzyme a continuare a contribuire al miglioramento della qualità di vita dei pazienti e dei loro familiari.