



Un farmaco che svolge un'azione di "silenzamento genico" sull'enzima che causa la malattia e tanta informazione di qualità con i nostri esperti del San Gallicano su malattie rare dermatologiche, e del Regina Elena su sindromi rare ad alto rischio oncologico e tumori rari



Roma, 19 febbraio 2021 - Un nuovo farmaco innovativo contro la Porfiria Epatica Acuta, è stato somministrato per la prima volta a un paziente, colpito dalla malattia rara, all' IRCCS Dermatologico San Gallicano di Roma. La molecola rivoluzionaria si chiama Givosiran, ed è il primo trattamento specifico contro la malattia.

La porfiria epatica acuta in genere colpisce i giovani di età dai 25 ai 35 anni, per lo più donne. Dolori addominali, degli arti, della schiena, a volte di grande intensità, e in grado di interferire in modo importante con le attività della vita quotidiana, si alternano alle crisi acute caratterizzate da dolore addominale grave e sintomi neurologici.

Oggi c'è una speranza concreta per una patologia che comunque rimane cronica. "Il nuovo farmaco -

spiega Marco Ardigò, Responsabile della Unità Operativa di Porfirie e Malattie Rare - svolge un'azione di “silenzamento genico” sull'enzima con ruolo chiave nella malattia, l'ALA sintetasi 1. I dati di letteratura e le sporadiche esperienze in Italia ed in Europa sembrano dimostrare una alta percentuale di risposta alla terapia”.

“Siamo particolarmente ottimisti e confidiamo in una risposta significativa alla terapia anche da parte del nostro paziente - prosegue Aldo Morrone, Direttore Scientifico ISG - Per l'Istituto San Gallicano e per tutti i pazienti del Lazio e del Centro-Sud Italia questa nuova possibilità terapeutica rappresenta una importante svolta nella gestione di questi malati rari con gravi sintomatologie, compromissione della qualità della vita e rischio per la stessa”.

Al San Gallicano, centro di eccellenza per la diagnosi e cura delle porfirie, è stata somministrata la prima dose a base di Givosiran ad un paziente affetto da Porfiria Acuta Intermittente, una variante di porfiria epatica acuta, con manifestazione particolarmente severa della malattia. La porfiria epatica acuta, fino all'avvento di questa nuova molecola, non aveva una terapia specifica, ma gli attacchi acuti derivanti dall'aumento di acido aminolevulinico (ALA) venivano gestiti mediante somministrazione di un emoderivato dall'emoglobina, o con alte dosi di glucosio, ma si avevano risposte altalenanti alle terapie.

“Il farmaco - spiega Marco Ardigò - rappresenta una nuova frontiera terapeutica per questi pazienti. Appartiene infatti ad una nuova classe di molecole che agiscono a livello genico. In particolare, agisce provocando il blocco della sintesi di un enzima chiave chiamato acido aminolevulinico sintetasi 1 (ALAS1) a livello epatico riducendo i livelli circolanti dei prodotti neurotossici che rappresentano le principali cause di attacchi acuti di dolore, e i sintomi legati alla porfiria epatica acuta. I dati fino a oggi sembrano dimostrare una alta percentuale di risposta alla terapia con casi di normalizzazione completa degli indicatori di attività della malattia”.

Ci prepariamo alla giornata delle malattie rare (28 febbraio p.v.) con da 2 incontri in calendario il 22 e 26 p.v. in cui i nostri esperti parleranno in diretta Facebook delle 22 patologie rare di cui siamo centro di riferimento, come lo siamo per i tumori rari nel network europeo (EURACAN) e risponderanno ai quesiti che perverranno attraverso le piattaforme social.