

Malattie rare: novità per il trattamento della lipodistrofia

QUAL È IL PROFILO DELL'AZIENDA, I SETTORI DI RIFERIMENTO

Amryt Pharma è una società multinazionale biofarmaceutica irlandese fondata nel 2015. L'azienda si occupa dello sviluppo e della commercializzazione di farmaci per pazienti affetti da malattie rare e orfane. Con la recente acquisizione di Aegerion (settembre 2019), Amryt Pharma ha consolidato la sua pipeline che ora abbraccia l'ambito endocrinologico e dismetabolico, in particolare nella cura di due patologie rare come la lipodistrofia (LD) e l'ipercolesterolemia familiare omozigote (HoFH), e quello dermatologico nella cura della epidermolisi bollosa. Il completamento dell'acquisizione ha consentito al gruppo Amryt di rafforzare la propria presenza internazionale negli Stati Uniti, in Europa, in Medio Oriente e in America Latina.

In Italia Amryt Pharma ha la sede legale a Milano in via dell'Annunciata 23/4 e ha stabilito la sua sede operativa a Firenze in viale Mazzini 26.

Per ulteriori informazioni <https://www.amrytpharma.com/>

L'IMPEGNO NELLE MALATTIE RARE

L'azienda promuove la ricerca, lo sviluppo e la commercializzazione di terapie innovative per patologie rare/ultra-rare, in particolare per l'ipercolesterolemia familiare omozigote, la lipodistrofia nelle sue forme parziali e generalizzate, l'epidermolisi bollosa.

L'ipercolesterolemia familiare (FH) è una malattia ereditaria caratterizzata da livelli estremamente elevati di colesterolo nel sangue. Nella maggior parte dei casi la patologia è dovuta a mutazioni a carico del gene per il recettore delle LDL, il quale, non funzionando correttamente non riesce a "catturare" le particelle di colesterolo LDL e a permetterne la rimozione dal sangue. L'ipercolesterolemia familiare può presentarsi in due forme: l'ipercolesterolemia familiare eterozigote, meno grave e spesso asintomatica, che si verifica quando un bambino eredita una sola copia del gene difettoso da uno dei suoi genitori, e l'ipercolesterolemia familiare omozigote, molto rara ma anche molto più grave, che insorge quando un bambino eredita il gene difettoso da entrambi i genitori. Si stima che l'ipercolesterolemia familiare eterozigote colpisca circa una persona su 200-250, mentre l'ipercolesterolemia familiare omozigote una persona su 300.000. **Il codice di esenzione dell'ipercolesterolemia familiare omozigote è RCG070.**

Edizione: Luglio 2020

© Copyright by Federazione Italiana Medici Pediatri



OPEN ACCESS

La rivista è open access e divulgata sulla base della licenza CC-BY-NC-ND (Creative Commons Attribuzione – Non commerciale – Non opere derivate 4.0 Internazionale). Il fascicolo può essere usato indicando la menzione di paternità adeguata e la licenza; solo a scopi non commerciali; solo in originale. Per ulteriori informazioni: <https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.it>

La **lipodistrofia (LD)** è una complessa sindrome caratterizzata da anomalie della distribuzione del tessuto adiposo nell'organismo che può comprendere sia una perdita o assenza del tessuto adiposo, sia un suo accumulo ectopico in alcuni punti o organi. Una quantità insufficiente di tessuto adiposo può comportare la riduzione dei livelli di un ormone chiamato leptina, cosa che può causare disturbi del metabolismo (diabete e dislipidemie), sviluppo di disfunzioni epatiche e renali, problemi cardiaci (cardiomiopatia ipertrofica).

L'assenza o perdita di tessuto adiposo, caratteristica della malattia, può interessare tutto il corpo (lipodistrofia generalizzata) oppure solo alcune zone (lipodistrofia parziale). Può essere dovuta a fattori ereditari o essere acquisita, come conseguenza di terapie o altre patologie generalmente di tipo autoimmune o infiammatorio. Si stima che queste patologie colpiscano nel mondo da una persona a tre persone su 1 milione rispettivamente, per questo entrambe le forme sono considerate malattie ultra-rare. **Il codice di esenzione della lipodistrofia è RC0080.**

L'**epidermolisi bollosa (EB)** è una malattia genetica ereditaria, rara e invalidante, che provoca bolle e ulcere in corrispondenza della pelle e delle mucose interne, lesioni che possono verificarsi a causa della più lieve frizione o persino spontaneamente. La patologia è nota anche come "sindrome dei bambini farfalla", facendo riferimento all'estrema fragilità della cute dei pazienti, accomunata alla proverbiale fragilità delle ali di una farfalla. A seconda delle forme l'epidermolisi bollosa può trasmettersi con modalità autosomica dominante (un genitore malato ha il 50% di probabilità di trasmettere la patologia ai propri figli) o autosomica recessiva (in una coppia di genitori portatori sani di epidermolisi bollosa, un figlio ha una probabilità del 25% di nascere malato). A livello mondiale, l'epidermolisi bollosa colpisce 1 bambino ogni 17.000 nati, ovvero circa 500mila persone, a fronte di un dato italiano di 1 paziente ogni 82.000 nati, per un totale di circa 1.500 persone con epidermolisi bollosa previste sul territorio nazionale.

Il codice di esenzione dell'epidermolisi bollosa è RN0570.

L'attenzione al paziente è uno dei valori principali di Amryt Pharma: il supporto al paziente e al caregiver, al medico curante e all'istituzione che permette l'accesso alla terapia rende significativo il nostro lavoro all'interno di una struttura giovane e dinamica. Il senso di urgenza che sentiamo come azienda nel garantire che i pazienti possano avere accesso alla terapia di cui hanno bisogno è lo stimolo per il nostro lavoro quotidiano.

LA RECENTE DISPONIBILITÀ DI UNA TERAPIA PER LA LIPODISTROFIA

Fino a oggi le complicanze metaboliche della lipodistrofia sono state affrontate con i tradizionali farmaci diabetologici, ipolipemizzanti e antipertensivi disponibili, ma è comunque essenziale che il paziente sia seguito da specialisti esperti nel riconoscere segni e sintomi caratteristici della patologia e nella gestione clinica dei pazienti. Le raccomandazioni delle principali linee guida sul trattamento della lipodistrofia, oltre alle terapie convenzionali di supporto, indicano chiaramente come l'unica opzione terapeutica specifica sia la leptina umana ricombinante (metreleptina - Myalepta), in grado di mimare le azioni fisiologiche della leptina.

Grazie a Myalepta, quindi, è possibile integrare la leptina mancante nell'organismo delle persone affette da lipodistrofia e intervenire sui problemi associati ai bassi livelli di questo ormone. I risultati degli studi clinici hanno infatti dimostrato che metreleptina, in aggiunta a una dieta rigorosa, riduce l'eccesso di grassi (trigliceridi) e dei livelli di zucchero (glucosio) nel sangue e la sensazione di fame; migliora il funzionamento di fegato e reni e può consentire la riduzione del dosaggio fino in alcuni casi alla sospensione delle terapie diabetologiche o ipolipemizzanti di supporto.

La metreleptina, già in commercio negli Stati Uniti e in Giappone dal 2014, ha ottenuto l'autorizzazione ufficiale di EMA per il mercato europeo nel 2018. Il 19 marzo 2020 è stata pubblicata in Gazzetta Ufficiale l'autorizzazione alla commercializzazione del farmaco Myalepta sul territorio italiano con classificazione in fascia H e rimborsabilità per la lipodistrofia generalizzata ed è disponibile dal 25 maggio 2020.

Fino a questa data i malati di lipodistrofia generalizzata e parziale potevano accedere alla terapia solo rivolgendosi a pochi centri specializzati grazie alla Legge 326/2003 che ha istituito un Fondo nazionale per i farmaci orfani in attesa di commercializzazione.

Ora i pazienti hanno la possibilità di rivolgersi con la prescrizione medica del clinico che li ha in carico, presso la farmacia di riferimento della propria ASL, migliorando sensibilmente la qualità e la velocità di approvvigionamento.

Secondo le indicazioni ufficiali di utilizzo Myalepta è indicato in aggiunta alla dieta come terapia sostitutiva per il trattamento nelle complicanze da deficit di leptina in pazienti affetti da lipodistrofia:

- con diagnosi confermata di lipodistrofia generalizzata congenita (sindrome di Berardinelli-Seip) o di lipodistrofia generalizzata acquisita (sindrome di Lawrence) negli adulti e nei bambini di età pari o superiore a 2 anni;
- con diagnosi confermata di lipodistrofia parziale familiare o di lipodistrofia parziale acquisita (sindrome di Barraquer-Simons) negli adulti e nei bambini di età pari o superiore a 12 anni, per i quali le terapie standard non sono riuscite a raggiungere un controllo metabolico adeguato.

La terapia, come detto, ora può essere prescritta dai Centri Ospedalieri o da specialisti Endocrinologi e Pediatri secondo le indicazioni di AIFA pubblicate in Gazzetta Ufficiale: il farmaco ha ricevuto la piena rimborsabilità per la forma generalizzata.

PER SAPERNE DI PIÙ:

<https://www.lipodystrophy.eu/it>

<https://myaleptainfo.eu/it-aeg/country/>

<https://www.amrytpharma.com/>