

Innovazione nel trattamento dell'emofilia: scenario attuale e prospettive future. 29/10/2022

14:25-14:55

Nella sessione sponsorizzata da CSL Behring si è illustrato come per l'emofilia i progressi attuali aprano diverse possibilità terapeutiche innovative.

L'emofilia, malattia genetica che colpisce alcuni fattori della coagulazione (VIII per emofilia A e IX per emofilia B), di norma si controlla con la somministrazione di una terapia sostitutiva del fattore della coagulazione al fine di mantenere costante la quantità di fattore stesso. Questa terapia è a base di prodotti derivati dal plasma o di prodotti ricombinanti somministrati per via endovenosa.

I limiti di questa terapia sono tuttavia la disponibilità e i costi elevati; entrambe le problematiche dipendono dalla scarsa resa della produzione in vitro. Per superare i limiti si è creato per i pazienti emofilici A il fattore VIII privo del dominio B che viene espresso in modo efficiente nelle cellule in coltura mediante modifiche con tecniche di ingegneria genetica portandolo ad avere una più lunga emivita e una minore immunogenicità.

Vi è poi la possibilità di utilizzare dei prodotti sottocutanei ottenuti con la tecnologia del DNA ricombinante. Questi non sono formati dal fattore VIII o dal IX, ma da prodotti diversi dalla terapia sostitutiva classica e sembrano offrire ottime prospettive. Si tratta di anticorpi ad azione mimetica (esempio, l'Emicizumab) oppure anticorpi che inibiscono l'inibitore della via del fattore tissutale (TPF1) (esempio, Concizumab). Per quest'ultima categoria è stato notato un effetto dose-dipendente pro-coagulante che pone le basi per futuri studi sull'uso del prodotto nella cura dell'emofilia.

Accanto ai nuovi farmaci, per questa patologia si ricorre alla terapia genica, questo perché risulta mutato un preciso gene. Il razionale è quello di somministrare il gene 'corretto' al fine di ripristinare il fattore mancante. Ciò si è verificato in diversi studi clinici ed è il caso delle terapie SPK-801 e valoctocogene roxaparvovec. I risultati clinici ottenuti hanno mostrato dei benefici che portano a ritenere l'emofilia una malattia sempre più curabile grazie a queste terapie. In questo senso si stanno ottenendo importanti successi nella cura dell'emofilia B e sta cominciando ad avanzare in modo rilevante anche un buon risultato nella cura definitiva dell'emofilia A.

Area Giovani SIFO