

Malattie rare: da oggi disponibile in Italia in classe A eliglustat, la prima e unica terapia orale di prima linea per la malattia di Gaucher

La sua modalità di assunzione rappresenta un grande passo avanti per la qualità di vita delle persone con malattia di Gaucher di tipo 1 idonee a questa terapia

Milano, 15 novembre 2017 - In arrivo un'importante novità per i pazienti italiani affetti dalla rara malattia di Gaucher. Con la pubblicazione in Gazzetta Ufficiale dello scorso 30 ottobre, è ora disponibile anche nel nostro Paese **eliglustat**, la prima e unica terapia orale di prima linea per gli adulti che convivono con questa patologia rara.

Grazie all'assunzione per via orale, eliglustat offre un'opzione di trattamento più vicina alle esigenze delle persone con malattia di Gaucher. Per alcuni pazienti che risultano idonei in base ad un test genetico e su indicazione dello specialista, eliglustat rappresenta infatti un'efficace alternativa alla terapia enzimatica sostitutiva (ERT) che viene somministrata per infusione ogni due settimane.

*“Per la sua modalità di somministrazione eliglustat rappresenta un grande passo in avanti per chi convive tutta la vita con una patologia cronica dal grande impatto sulla qualità di vita del paziente e della sua famiglia”, commenta la dottoressa **Maja Di Rocco**, responsabile dell'U.O.S.D. Malattie Rare presso il Dipartimento di Pediatria dell'IRCCS G. Gaslini di Genova. “Ha dimostrato pari efficacia rispetto all'attuale standard di cura sui principali parametri di malattia, come quelli ematologici, i volumi d'organo, i biomarcatori e i parametri ossei. Contribuisce quindi a migliorare e risolvere segni e sintomi della malattia. Sta allo specialista valutare attentamente quali pazienti siano idonei per questo trattamento.”*

Il più ampio programma clinico nella malattia di Gaucher

L'approvazione italiana segue quella da parte dell'Agenzia Europea dei Medicinali (EMA) che ha valutato i risultati di quattro studi clinici di fase 2 e 3 che hanno coinvolto complessivamente oltre 400 pazienti. Si tratta del numero più elevato mai coinvolto finora in studi su questa patologia. In questi studi, che si sono svolti sia su pazienti mai trattati in precedenza sia su pazienti passati dalla ERT al farmaco orale, eliglustat ha dimostrato un effetto positivo anche sulla densità minerale ossea (BMD) e sul coinvolgimento midollare (bone marrow burden, BMB). Inoltre, nei pazienti che sono passati dalla terapia enzimatica sostitutiva a quella orale si è riscontrata stabilità nelle manifestazioni cliniche della malattia di Gaucher.

*“È per noi una grande soddisfazione poter rendere disponibile questa terapia anche in Italia per tutte le persone con malattia di Gaucher che risulteranno idonee a questo trattamento,” commenta **Carlo Incerti**, Head of Global Medical Affairs di Sanofi Genzyme. “La storia stessa di Genzyme nasce con la scoperta della prima terapia enzimatica sostitutiva al mondo per la malattia di Gaucher. Oggi, con eliglustat, rinnoviamo il nostro impegno verso questa patologia, che dura da oltre 30 anni. Un impegno che da sempre ci spinge a ricercare e sviluppare trattamenti sempre più efficaci o con nuove vie di somministrazione per rispondere alle esigenze dei pazienti che chiedono una migliore gestione della malattia e una migliore qualità di vita con la malattia.”*

Per confermare i risultati di eliglustat nel lungo periodo, sono attualmente in corso altri due studi clinici d'estensione che valuteranno, rispettivamente, gli effetti sui parametri ossei (Studio **ELIBONE**) e la sicurezza (Studio **ELISAFE**) di eliglustat. Quest'ultimo studio vede coinvolti anche cinque centri in Italia. Inoltre, è in corso un ulteriore trial (Studio **ELIKIDS**) per verificare l'efficacia e la sicurezza di eliglustat nei bambini di età superiore ai 2 anni. Anche in questo studio sono coinvolte 3 realtà di eccellenza del nostro Paese.

La malattia di Gaucher

È una malattia ereditaria molto rara (1 caso ogni 40.000 persone), causata dalla carenza o dalla scarsa attività di un enzima che porta all'accumulo di una sostanza (glucocerebroside) a livello cellulare. Questo compromette la funzionalità delle cellule coinvolte, denominate "cellule di Gaucher", dal nome del medico francese che per primo ha descritto la malattia. Queste possono essere localizzate in diversi organi del corpo, come la milza, il fegato e il midollo osseo. Si parla pertanto di malattia sistemica. La presenza di queste cellule malate altera l'aspetto e il funzionamento di questi organi vitali, dando origine ai sintomi della malattia. Alcuni pazienti possono manifestare sintomi lievi, altri sviluppano condizioni che possono essere fatali.

Eliglustat

Eliglustat, un nuovo analogo della glucosilceramide somministrato per via orale, è stato progettato per inibire parzialmente l'enzima glucosilceramide sintetasi, riducendo di conseguenza l'accumulo di glucocerebroside a livello cellulare. A differenza della terapia enzimatica sostitutiva che, come dice il nome, reintegra l'enzima deficitario con uno analogo funzionante, eliglustat è quindi una terapia di riduzione del substrato: inibisce la formazione di glucocerebroside, interrompendone l'accumulo nelle cellule che così non vengono alterate. Eliglustat è una piccola molecola indicata per il trattamento a lungo termine degli adulti con malattia di Gaucher che risultino essere, grazie ad un test genetico effettuato dal medico specialista, lenti, intermedi oppure rapidi metabolizzatori dell'enzima CYP2D6. Viene somministrata per via orale, sotto forma di capsula, una al giorno per i metabolizzatori lenti o due volte al giorno per i metabolizzatori intermedi o rapidi.

Sanofi

Sanofi supporta le persone nelle loro sfide di salute. Siamo una società biofarmaceutica globale focalizzata sulla salute umana. Preveniamo le malattie con i vaccini, forniamo trattamenti innovativi per combattere il dolore e alleviare la sofferenza. Siamo accanto ai malati rari così come ai milioni di persone con condizioni croniche.

Con oltre 100.000 persone in 100 Paesi, Sanofi trasforma l'innovazione scientifica in soluzioni di salute in tutto il mondo.

Sanofi, Empowering Life

Sanofi Genzyme è la *specialty care* di Sanofi, la divisione specializzata nella ricerca e sviluppo di terapie per patologie disabilitanti spesso difficili da diagnosticare e trattare. Oggi offre risposte in ambito di malattie rare, sclerosi multipla, oncologia e immunologia.

Ufficio Stampa Sanofi

Elena Santini - elena.santini@sanofi.com - 335 6084016

Alice Manfredini - alice.manfredini@sanofi.com - 366 6727323



www.sanofi.it



[@SanofiIT](https://twitter.com/SanofiIT)



www.facebook.com/SanofiItalia



[sanofi_italia](https://www.instagram.com/sanofi_italia)