

3° POSTER

ID: 43 - Olipudase alfa nella Real-world practice: i risultati dopo un anno di terapia in un singolo Centro italiano

Francesca Cappozzo¹, **Alessandro La Rosa**², **Maria Cristina Schiaffino**³, **Paolo Gandullia**², **Annalisa Madeo**²

¹ Dipartimento di Neuroscienze, Riabilitazione, Oftalmologia, Genetica e Scienze Materno-Infantile (DINOEMI), Università di Genova, Genova, Italia, ² U.O.C. Gastroenterologia Pediatrica ed Endoscopia Digestiva, IRCCS Giannina Gaslini, Genova, Italia, ³ U.O.C. Clinica Pediatrica ed Endocrinologia, IRCCS Giannina Gaslini, Genova, Italia

Background: Il deficit di sfingomielinasi acida (ASMD) è una malattia da accumulo lisosomiale con interessamento multiorgano progressivo. Olipudase alfa è la prima terapia enzimatica sostitutiva (ERT) disponibile per le manifestazioni non neurologiche di pazienti pediatrici e adulti con ASMD cronica viscerale (tipo B) e cronica neuroviscerale (tipo A/B).

Metodi: Due pazienti italiane con ASMD tipo B sono state trattate con Olipudase alfa presso l'IRCCS Istituto Gaslini per 12 mesi. Una paziente (P1) ha iniziato il trattamento a 15 anni, l'altra (P2) a 55 anni. La ERT è stata somministrata ogni due settimane, con titolazione della dose da 0,03 mg/kg (P1) e 0,1 mg/kg (P2) fino a 3 mg/kg. Le pazienti sono state monitorate in regime di ricovero per almeno 24 ore dopo l'infusione durante la fase di dose-escalation. A ogni infusione sono stati monitorati emocromo, funzionalità epatica e profilo lipidico. Lyso-SM, spirometria, DLCO, volumi epatico e splenico (RMN) e rigidità epatica (elastografia) sono stati valutati al baseline, a 6 e 12 mesi di terapia.

Risultati: Dopo 12 mesi di trattamento si sono ridotti colesterolo LDL (-55.7% P1, -20.1% P2), trigliceridi (-44.7% P1, -47.6% P2), ferritina (-54.5% P1, -34.8% P2), Lyso-SM (-82,2% P1, -73% P2). Le transaminasi si sono normalizzate in P1, già nella norma in P2. Sono aumentati colesterolo HDL (12% P1, 31.8% P2), piastrine in P1 (38%), mentre non è migliorata la piastrinopenia significativa in P2 (72.000/mm³). Il volume epatico si è ridotto del 23.2% dopo 6 mesi in P1 e del 29.9% dopo 12 mesi in P2. Il volume splenico è diminuito del 26% dopo 6 mesi in P1 e del 30.7% dopo 12 mesi in P2. La rigidità epatica è diminuita del 27,8% (P1) e 35,8% (P2) dopo un anno di ERT. DLCO è aumentato del 21% in P1 e rimasto stabile in P2, sebbene con lieve miglioramento alla TC torace eseguita dopo 6 mesi di terapia. In P1 miglioramento della crescita staturale (da -4 SDS a -2.5 SDS) con menarca a 6 mesi di terapia; in P2 miglioramento dell'osteoporosi (T-score colonna da -4.1 a -3.5, T-score femore stabile -2.3) dopo 6 mesi. La terapia è stata ben tollerata in entrambe le pazienti, senza reazioni avverse.

Conclusioni: Olipudase alfa è sicuro ed efficace anche nella pratica clinica, con miglioramenti significativi su biomarcatori e parametri clinici. La risposta più marcata in P1 sottolinea l'importanza di iniziare precocemente la terapia, prima dello sviluppo di manifestazioni avanzate come la pneumopatia severa.

Link alla sessione poster: