

FDA APPROVA UN NUOVO FARMACO PER IL TRATTAMENTO DELL'IPOFOSFATASIA

Responsabile Editoriale
Renato Cozzi

La *Food and Drug Administration* (FDA) statunitense ha approvato asfotase alfa per il trattamento dell'ipofosfatasi (HPP) a esordio perinatale, infantile e giovanile.

L'HPP è una **malattia metabolica genetica** rara e progressiva, caratterizzata da una **difettosa mineralizzazione ossea**, che può portare a **rachitismo** e **anomalie scheletriche**. La frequenza della forma più severa a esordio neonatale è stata stimata in circa 1/100.000, mentre quella delle forme più lievi, che entrano in diagnosi differenziale con l'osteoporosi, è verosimilmente sotto-stimata. L'esame di laboratorio fondamentale **per porre la diagnosi** è la valutazione della **fosfatasi alcalina**, che nei pazienti con ipofosfatasi è **inferiore ai limiti di norma** (il *range* di normalità deve essere sempre aggiustato per età e sesso del paziente). La fosfatasi alcalina tessuto-non specifica nei pazienti affetti è inattiva e ciò determina l'accumulo di substrati che impediscono la formazione dei cristalli di idrossi-apatite e quindi la mineralizzazione della matrice scheletrica.

L'FDA ha concesso ad **asfotase alfa** la designazione di "*breakthrough therapy*" (poiché si tratta del primo e unico trattamento per l'ipofosfatasi), la designazione di farmaco orfano (in quanto indicato per il trattamento di una malattia rara) e la revisione prioritaria (concessa ai farmaci che mostrano un notevole miglioramento della sicurezza e dell'efficacia nel trattamento di una grave condizione rispetto alle terapie disponibili).

La sicurezza e l'**efficacia** del farmaco sono state valutate in 99 pazienti affetti da HPP a esordio perinatale, infantile o giovanile, che hanno ricevuto la terapia per un periodo massimo di 6.5 anni nel corso di quattro diversi studi clinici. Questi hanno dimostrato che il farmaco è in grado di determinare un miglioramento della sopravvivenza nei pazienti con HPP perinatale e infantile, mentre quelli con HPP giovanile hanno mostrato benefici nella crescita e nella mineralizzazione ossea.

Gli **effetti indesiderati** più comuni riscontrati nei pazienti trattati sono stati: lipodistrofia e altre reazioni nel sito di iniezione, reazioni di ipersensibilità (ad esempio difficoltà respiratoria, nausea, vertigini e febbre), calcificazioni ectopiche di occhi e reni.

Il farmaco deve essere somministrato tre o sei volte alla settimana tramite iniezione sottocutanea.

La commissione tecnico-scientifica dell'AIFA, nella riunione del 14 ottobre 2015, ha deciso l'inserimento del farmaco Asfotase alfa (Strensiq) nell'elenco istituito ai sensi della **legge n. 648/96**.

Per i prossimi 6 mesi la spesa per il farmaco sarà sostenuta utilizzando il Fondo Nazionale per l'impiego di farmaci orfani per le malattie rare e di medicinali in attesa di commercializzazione in Italia per particolari e gravi patologie, alimentato dal 5% delle spese annuali per le attività promozionali delle aziende farmaceutiche, secondo la Legge 326/2003, art. 48 (Fondo AIFA). Successivamente, sarà effettuato un monitoraggio al fine dell'eventuale prolungamento.

In questi primi 6 mesi, il medico che ha in cura un paziente con ipofosfatasi potenzialmente candidato alla terapia dovrà inviare una *e-mail* all'AIFA con la relazione clinica del paziente, il piano terapeutico per malattia rara e una stima del costo del trattamento; AIFA darà il benestare all'avvio della terapia per ogni singolo paziente.

Bibliografia

1. Eller Vainicher C. Ipofosfatasi. [Endowiki](#).

