

Dicembre, 2016

Malattia di Pompe: testata sull'uomo nuova terapia genica per la forma infantile

In seguito al trattamento, i pazienti meno gravi hanno ottenuto i maggiori benefici polmonari.

USA – Un team di ricercatori dell'Università della Florida (UF) ha condotto con successo il **primo studio clinico su AAV1-CMV-GAA, una terapia genica sperimentale sviluppata per il trattamento di pazienti con malattia di Pompe ad esordio infantile**, una rara e severa patologia progressiva che, se non trattata, comporta gravi forme di insufficienza cardiaca e polmonare entro il secondo anno di vita. I risultati di questo studio, iniziato nel 2011, sono stati recentemente pubblicati sulla rivista *Experimental Neurology*.

La malattia di Pompe (PD) è una condizione dovuta a mutazioni nel gene GAA, il quale codifica per l'alfa-glucosidasi acida (GAA), enzima necessario per la degradazione del glicogeno, un carboidrato complesso, e per la sua conversione in glucosio.

Da tale difetto genetico deriva un deficit di GAA che conduce all'accumulo dannoso di glicogeno nelle cellule del muscolo cardiaco e dei muscoli lisci e striati del corpo.

I bambini con la malattia di Pompe ad esordio infantile (IOPD) sviluppano debolezza ipotonica progressiva e difficoltà cardiopolmonari che possono richiedere l'impiego di ventilazione meccanica (MV).

I ricercatori della UF hanno condotto la prima sperimentazione umana sulla **terapia genica AAV1-CMV-GAA, progettata per il trattamento delle disfunzioni respiratorie nei bambini affetti da IOPD.**

La terapia in questione sfrutta un particolare virus adeno-associato per il trasporto e la diffusione di copie sane del gene *GAA* in corrispondenza delle cellule muscolari del diaframma.

Nel processo di studio sono stati arruolati 9 pazienti di età compresa tra 2 e 15 anni, 5 dei quali trattati con MV a tempo pieno, e altri 4 sottoposti parzialmente, o non sottoposti affatto, a tale ausilio meccanico.

Sia prima che dopo la somministrazione della terapia, tutti i partecipanti hanno costantemente seguito esercizi di condizionamento dei muscoli respiratori.

In base a quanto riscontrato, **il trattamento con AAV1-CMV-GAA ha dimostrato di poter migliorare la funzionalità polmonare dei pazienti, in modo particolare di quelli meno gravi.** Grazie alla terapia genica, i 4 bambini che prima dello studio non usufruivano di supporto ventilatorio a tempo pieno hanno conservato la propria capacità di respirare autonomamente per lunghi periodi di tempo, un risultato che è stato mantenuto a distanza di diversi anni dal trattamento.

Anche i pazienti sottoposti a MV a tempo pieno hanno evidenziato benefici, riuscendo a fare a meno dell'ausilio meccanico nel corso di brevi attività quotidiane, come il posizionamento, la balneazione e la comunicazione.

Pur migliorando la funzionalità respiratoria dei bambini con IOPD, **la terapia genica somministrata in corrispondenza del muscolo del diaframma non è stata in grado di determinare altri giovamenti**, ad esempio in rapporto alla capacità dei pazienti di parlare, deglutire o muovere gli arti.

Per questa ragione, i ricercatori dell'Università della Florida stanno già lavorando allo sviluppo di un approccio per il rilascio sistemico di AAV1-CMV-GAA.

“Siamo fiduciosi del fatto che un dosaggio sistemico della terapia possa influenzare positivamente la forza e la funzionalità muscolare di tutto il corpo”, ha dichiarato **Barry J. Byrne**, professore di Pediatria all'UF College of Medicine e uno dei principali autori dello studio.



Fonte: OMAR - Emanuele Conti - Nov_2016

AIG – Associazione Italiana Glicogenosi - Associazione di volontariato **ONLUS** di Diritto
Via Roma, 2/G 20090 Assago (MI) - Tel. 02 4570 3334
e-mail: info@aig-aig.it – web: www.aig-aig.it
Codice IBAN: **IT 65 R 05584 33540 00000031210** – Codice Fiscale: 97 187 130 154