

## ***La prima e unica terapia per i pazienti affetti dal morbo di Hunter in Svizzera***

**Swissmedic, l'autorità svizzera competente in materia di medicinali, ha concesso lo scorso mese di marzo all'idursulfasi, con il nome di Elaprased, l'autorizzazione alla commercializzazione in Svizzera per la terapia a lungo termine dei pazienti affetti dal morbo di Hunter (mucopolisaccaridosi MPS II). A seguito di trattative con l'Ufficio Federale della Sanità Pubblica, a partire dal 1° settembre, i costi della terapia saranno a carico delle casse malati. L'Elaprased è prodotto e commercializzato dalla Shire Human Genetic Therapies. In Svizzera vivono 5-10 pazienti affetti da MPS di tipo II. Senza terapia la loro aspettativa di vita si riduce ad un massimo di 20 anni. Dalla scoperta della malattia, 100 anni or sono, questa è la prima ed unica terapia per i pazienti affetti dal morbo di Hunter.**

Montreux, agosto 2007 - athk - Il morbo di Hunter è una malattia estremamente rara, progressiva, con rischio di morte, che colpisce prevalentemente i maschi. I sintomi si manifestano a partire dal terzo anno di età. Nei casi più gravi l'aspettativa di vita non supera i 20 anni [5]. I pazienti affetti dal morbo di Hunter hanno una prognosi a lungo termine estremamente sfavorevole. «Per questi pazienti l'omologazione di Elaprased rappresenta una pietra miliare. Per la prima volta, dalla scoperta del morbo di Hunter, esiste la possibilità di curare questi pazienti e di lenirne i sintomi », dichiara il Dott. Jean Marc Nuoffer, Specialista in malattie metaboliche presso l'Inselspital di Berna.

I pazienti affetti dal morbo di Hunter soffrono di un deficit enzimatico (l'enzima iduronato-2-solfatasi). Tale carenza compromette la capacità dell'organismo di degradare e riutilizzare i carboidrati complessi, detti glicosaminoglicani (GAG), che sono spesso presenti nei secreti e nel connettivo cellulare. Il conseguente accumulo di GAG danneggia i tessuti e può causare una serie di sintomi gravi quali la perdita dell'udito, l'insufficienza cardiaca ed epatica, l'ingrossamento della milza, nonché limitazioni motorie e della mobilità dei pazienti a causa della rigidità articolare [1-4].

Il trattamento con Elaprased accresce la resistenza, come testimoniano i risultati dal test di cammino di 6 minuti. Inoltre lo studio clinico ha dimostrato un significativo

miglioramento in termini di dimensioni della milza e del fegato e di concentrazione di GAG nell'urina [6, 7]. Elaprased viene somministrato sotto forma di infusioni settimanali e sostituisce l'enzima carente o mancante nei pazienti affetti da questa malattia progressiva e debilitante [1].

«Siamo estremamente soddisfatti dell'omologazione di Elaprased e dell'assunzione dei costi della terapia da parte delle casse malati. La possibilità ora concessa ai pazienti svizzeri affetti da MPS II di avvalersi della terapia enzimatica sostitutiva, rappresenta un importante segnale e incoraggia i pazienti e le loro famiglie a guardar con speranza al futuro. Elaprased aiuta i pazienti a condurre una vita quasi normale. La qualità della vita migliora» dichiara Alfred Wiesbauer, Presidente lysosuisse.

L'omologazione di Elaprased da parte di Swissmedic segue dappresso il giudizio positivo espresso dal Comitato Europeo per i Medicinali per Uso Umano (CHMP – Committee for Medicinal Products for Human Use) nell'ottobre 2006. I dati su cui si basa l'autorizzazione sono frutto dello studio più vasto e di maggior durata, mai eseguito [6] sulle malattie lisosomiali. L'autorizzazione per l'Europa è stata concessa nel gennaio 2007. L'Ufficio Federale della Sanità Pubblica ha autorizzato nel mese di agosto 2007 l'inserimento di Elaprased nell'elenco delle specialità, con la conseguente assunzione dei costi della terapia da parte delle casse malati a partire dal 1° settembre.

Le mucopolisaccaridosi appartengono alla classe delle malattie di accumulo lisosomiale. A tutt'oggi ne sono stati identificati sette tipi principali. La mucopolisaccaridosi di tipo II (MPS II) venne descritta per la prima volta nel 1917 dal Professor Hunter, un medico scozzese, presso la facoltà di medicina in Canada.

Per ulteriori informazioni, si prega di rivolgersi a:

**Shire Human Genetic Therapies – Alain Coppex**

acoppex@shire.com 021 966 55 20

**lysosuisse – Dott. Alfred Wiesbauer, Presidente**

info@lysosuisse.ch 044 210 20 08

## **Informazioni per le redazioni**

### **L'idursulfasi (Elaprase)**

L'idursulfasi è una forma purificata dell'enzima lisosomiale iduronato-2-solfatasi e si produce su linee cellulari umane con la tecnologia del DNA-ricombinante. Posologia: l'Elaprase viene somministrato settimanalmente per infusione endovenosa nell'arco di 3 ore, alla dose di 0,5 mg/kg di peso corporeo.

Proprietà/effetti: l'iduronato-2-solfatasi catabolizza i glicosaminoglicani (GAG) dermatan solfato ed eparan solfato attraverso il clivaggio delle frazioni solfato legate agli oligosaccaridi. Nei pazienti affetti dalla sindrome di Hunter, a causa dell'assenza o della carenza dell'enzima iduronato-2-solfatasi si verifica un accumulo progressivo di glicosaminoglicani all'interno delle cellule, che porta alla congestione cellulare, all'organomegalia, alla distruzione di tessuti e alla disfunzione di sistemi organici.

### **I risultati dello studio HOS**

Nel quadro di una rilevazione a lungo termine dei risultati effettuato dall'azienda, detto Hunter Outcome Survey (HOS)[esame degli esiti del morbo di Hunter], la Shire ha seguito attivamente i dati sulla salute di persone affette dal morbo di Hunter. Scopo di HOS è la raccolta, l'analisi la registrazione e lo scambio dei dati raccolti in tutto il mondo sul morbo di Hunter. La Shire è persuasa che il coinvolgimento di tutti i malati con il morbo di Hunter, nonché l'analisi e la divulgazione di queste informazioni, consentirà di acquisire una maggiore comprensione della malattia e di chiarirne le cause a livello globale.

### **La sindrome di Hunter**

Secondo stime della Shire, in tutto il mondo ca. 2000 pazienti soffrono del morbo di Hunter. In Svizzera ne soffrono ca. 5-10 persone.

### **Shire Human Genetic Therapies**

Per ulteriori informazioni sulla Shire vi invitiamo a visitare il sito web dell'azienda, [www.shire.com](http://www.shire.com).

### **lysosuisse**

lysosuisse è l'organizzazione svizzera dei pazienti che si interessa di tutte le malattie da accumulo lisosomiale. Essa aiuta i malati ed i loro familiari nella gestione di questa rara affezione e intende essere una piattaforma informativa ed una rete di relazioni per i pazienti, i loro familiari, i medici, gli esperti e le altre organizzazioni di pazienti per le malattie da accumulo lisosomiale. lysosuisse mette il malato al centro e cerca di migliorarne la qualità di vita con attività mirate.

**Fonti dei dati**

- [1] Froissart R et al. Mucopolysaccharidosis type II – genotype/phenotype aspects. Acta Paediatr suppl. 2002;439:82–87
- [2] Kolodny EH et al. Storage diseases of the reticuloendothelial system. In: Nathan DG et al. Nathan and Oski's Hematology of Infancy and Childhood. 5th ed. Philadelphia, Pa: WB Saunders Co;1998:1461–1507
- [3] Vellodi A et al. Long-term follow-up following bone marrow transplantation for Hunter Disease. J Inher Metab Dis, 1999;22:638–648
- [4] Hunter syndrome. National Organization for Rare Diseases. [www.rarediseases.org](http://www.rarediseases.org). Januar 06
- [5] Medline Plus. Hunter syndrome. <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/ency/article/001203.htm>. Zugriff November 2006
- [6] Muenzer J. et al. A phase II/III clinical study of enzyme replacement therapy with idursulfase in mucopolysaccharidosis II (Hunter syndrome). Genet Med 2006 Aug;8(8):465–473
- [7] American Thoracic Society. ATS Statement: Guidelines for the Six-Minute Walk Test. Am J Respir Crit Care 2002;166:111–117
- [8] Swissmedic  
[www.swissmedic.ch/de/industrie/overall.asp?theme=0.00107.00003.00006&theme\\_id=913](http://www.swissmedic.ch/de/industrie/overall.asp?theme=0.00107.00003.00006&theme_id=913)