

## **Nuove prospettive per i pazienti affetti dalla sindrome di Maroteaux-Lamy – Omologazione del Naglazyme in Svizzera**

**La società farmaceutica americana Biomarin ha ottenuto l'omologazione in Svizzera del "Naglazyme", un suo preparato per la terapia enzimatica sostitutiva. Si tratta di una pietra miliare per i giovani pazienti affetti da una rara malattia ereditaria, la sindrome di "Maroteaux-Lamy", che causa una disfunzione del metabolismo. Attualmente in Svizzera ci sono quattro pazienti in cura. Il medicamento rappresenta un ulteriore successo del regolamento europeo sui farmaci per le malattie rare.**

Zurigo, settembre 2007. Sh --- Naglazyme, il medicamento altamente specifico per la terapia enzimatica sostitutiva della sindrome di Maroteaux-Lamy, offre per la prima volta una possibilità di cura ai bambini affetti da questa rara malattia del metabolismo. Durante l'infusione settimanale ai pazienti viene somministrato direttamente nel sangue l'enzima di cui sono privi. «In questo modo riusciamo a rallentare il decorso della malattia, nei casi migliori addirittura a bloccarlo», spiega lo specialista del metabolismo Dr. Baumgartner dell'ospedale Kinderspital di Zurigo. Si stima che la malattia si manifesti circa una volta ogni 340 000 nascite.

Il Naglazyme è un farmaco contro la sindrome di Maroteaux-Lamy. Ai pazienti affetti da questa malattia del metabolismo manca un particolare enzima (la arilsolfatasi B), la cui funzione è di degradare alcuni tipi di molecole di zuccheri all'interno delle cellule. In assenza dell'enzima, queste molecole (i cosiddetti mucopolisaccaridi) si accumulano in diversi organi del corpo. Di conseguenza il lavoro delle cellule viene compromesso, e sempre più cellule perdono la loro funzionalità.

La malattia può manifestarsi in forma lieve o grave. Spesso nel neonato affetto dalla sindrome i sintomi della malattia non sono visibili. Tuttavia, con l'accumularsi dei mucopolisaccaridi il quadro clinico si fa sempre più chiaro, e normalmente dopo pochi anni i sintomi sono evidenti. I pazienti affetti dalla sindrome di Maroteaux-Lamy denotano tipicamente dei lineamenti grossolani del viso e una crescita rallentata; inoltre soffrono ripetutamente di otite media oppure di ernie ombelicali e inguinali. Una diagnosi tardiva rappresenta un rischio significativo per i bambini affetti da

questa malattia<sup>1</sup>. Nella forma grave, la malattia porta velocemente ad una marcata invalidità e alla morte già in età infantile o nell'adolescenza. «L'omologazione del Naglazyme, e la sua registrazione nell'elenco delle specialità dell'UFSP, rappresentano un passo molto importante per le persone affette dalla Maroteaux-Lamy e per le loro famiglie. La terapia significa che finalmente si può agire contro questa malattia; finora invece i pazienti potevano ricevere solamente cure palliative. Si tratta quindi di una pietra miliare per le persone colpite da questa sindrome», afferma Alfred Wiesbauer, il presidente dell'organizzazione dei pazienti lysosuisse.

Le mucopolisaccaridosi appartengono al gruppo delle malattie da accumulo lisosomiale. Si distinguono sette tipi di mucopolisaccaridosi. La mucopolisaccaridosi tipo VI (MPS VI) è stata descritta per la prima volta nel 1963 dai due medici francesi Maroteaux e Lamy, e perciò la sindrome porta il loro nome.

Per ulteriori informazioni:

### **lysosuisse**

Organizzazione dei pazienti per malattie lisosomiali Svizzera  
Dr. Alfred Wiesbauer, presidente  
Casella postale 2751 ☐  
8021 Zurigo  
[info@lysosuisse.ch](mailto:info@lysosuisse.ch) - [www.lysosuisse.ch](http://www.lysosuisse.ch)  
044 210 20 08

### **Matthias Baumgartner, Dr. med., libero docente**

Ospedale pediatrico di Zurigo  
Clinica universitaria pediatrica  
Steinwiesstrasse 75  
8032 Zurigo

#### ***Disclaimer:***

*lysosuisse sostiene i pazienti nella gestione quotidiana delle loro malattie rare e in parte incurabili. In qualità di organizzazione dei pazienti ha una posizione neutrale, fungendo da piattaforma informativa e rete di scambio per i pazienti, i loro famigliari e i medici. ☐*

---

<sup>1</sup> Bonafé L., Ballhausen D., 2005: Das selektive Screening für metabolische Krankheiten in der pädiatrischen Praxis, in: Paediatrica, Vol. 16/ No. 5. Abteilung für Molekulare Pädiatrie, CHUV, Lausanne.

## **“Orphan Diseases” / Malattie rare**

Poiché il numero dei pazienti affetti è inferiore a 5 per 10'000 persone, la malattia di Maroteaux-Lamy appartiene alle cosiddette “orphan diseases” o malattie rare. Dall'anno 2000 la Commissione Europea offre degli incentivi alle industrie farmaceutiche che si dedicano alla ricerca, allo sviluppo e alla commercializzazione di farmaci contro le malattie rare. Alcuni tra i possibili esempi di incentivi sono l'esclusiva di mercato per 10 anni, il supporto nella preparazione di protocolli e l'accesso ad una procedura centralizzata per l'omologazione. Il regolamento UE per i farmaci orfani ha quindi ottenuto ciò che in normali condizioni di mercato non sarebbe mai stato possibile: tra l'aprile del 2000 e l'aprile del 2005 sono infatti state depositate più di 450 domande per la certificazione di farmaci per malattie rare. Attualmente in Europa ci sono 37 medicinali omologati per malattie rare.