

Bambino Gesù. Trovato farmaco che cura tre malattie rare

Tre malattie rare "risolte" in un colpo solo con uno studio clinico in 15 Paesi su un singolo anticorpo che ha dimostrato di essere una cura efficace per le patologie. Lo studio coordinato dall'ospedale Bambino Gesù di Roma è stato descritto sul New England Journal of Medicine, e promette di migliorare notevolmente la vita di bambini e adulti colpiti da febbri ricorrenti che pregiudicano la qualità della vita.

Le tre malattie coinvolte sono la febbre mediterranea familiare (Fmf), il deficit di mevalonato chinasi (Mkd) e la sindrome periodica associata al recettore 1 del fattore di necrosi tumorale (Traps). Assieme alle febbri, con una frequenza che può arrivare a una volta ogni 15 giorni, i pazienti vanno incontro ad artrite, pleurite, pericardite, peritonite e rash cutanei, e a lungo termine possono sviluppare insufficienza renale. In tutte e tre le malattie è coinvolta l'interleuchina 1, una molecola legata all'infiammazione.

«Da questo dato ottenuto in laboratorio e trasportato al letto dei pazienti è stato disegnato il trial clinico che, in maniera assolutamente innovativa - spiega **Fabrizio De Benedetti**, responsabile di reumatologia dell'Ospedale Pediatrico Bambino Gesù e coordinatore mondiale del trial clinico - ha messo insieme le tre malattie in un'unica sperimentazione costruita su misura. Le conoscenze dei meccanismi molecolari delle malattie permettono infatti oggi di disegnare approcci innovativi basati, non tanto sulla diagnosi di ogni malattia, ma piuttosto sul meccanismo molecolare, il target, che si vuole specificatamente colpire».

Per il test, in cui è stato usato un anticorpo specifico, che ha coinvolto 181 pazienti provenienti da 59 istituti di 15 Paesi, e in tutti e tre i casi gli episodi febbrili si sono ridotti a uno all'anno. «I risultati dello studio - sottolinea De Benedetti - in termini di efficacia e di sicurezza del farmaco hanno permesso di ottenere la sua autorizzazione sia dall'Ema, l'Agenzia Europea del Farmaco, sia dall'Fda. Il farmaco dovrebbe essere presto disponibile anche in Italia».

La Fmf è la più diffusa delle tre malattie, nasce geneticamente in Medio Oriente ed è ben nota all'interno del bacino del Mediterraneo, dove in alcune zone colpisce fino a una persona su 23, mentre in generale l'incidenza è 2,5 persone su 100mila. Le altre due sono molto rare, recentemente definite.

«La mia vita era buia, come il colore nero - racconta Chiara, una ragazza di 19 anni affetta da Fmf resistente al trattamento tradizionale a base di colchicina che ha partecipato al test -. È una malattia che, specialmente da piccola, ti limita tanto. Avevo attacchi febbrili anche due volte a settimana, spesso accompagnati da forti dolori. Non potevo uscire a giocare con gli amici. Avevo difficoltà a frequentare regolarmente la scuola. Non ho avuto, di fatto, un'infanzia. Oggi, dopo tanto tempo, vedo finalmente la mia vita come il colore verde».

Redazione Romana

Avvenire.it, 17 maggio 2018