

FARMACI INNOVATIVI NEL TRATTAMENTO DELLA FIBROSI CISTICA

Salvatore Coppolino (I), Veronica Crucitti (I), Febronia Federico (I), Emanuele Leotta (I),
Maria Cristina Miragliotta (I).

(I) U.O.S. Farmacia, P.O. "Barone I. Romeo" Patti (Me)

Introduzione

La fibrosi cistica è una malattia genetica causata da mutazioni del gene regolatore transmembrana Fibrosi Cistica (CFTR), la cui compromissione comporta riduzione del trasporto di ioni cloruro nelle cellule epiteliali a livello pancreatico, respiratorio, gastrointestinale, riproduttivo, scheletrico, provocando secrezione abnorme di muco, infezioni ricorrenti, infiammazione, ostruzione delle vie aeree, progressivo declino della funzione polmonare. Mutazioni differenti alterano diversamente la funzionalità della proteina "canale", provocando sintomi di diversa gravità; pertanto, la terapia deve essere personalizzata per correggere le specifiche anomalie geniche nel singolo paziente.

La personalizzazione terapeutica ha portato alla sintesi di molecole capaci di correggere la funzionalità della proteina CFTR difettosa: i modulatori. Il primo modulatore autorizzato è stato ivacaftor, potenziatore, efficace nei pazienti con mutazioni gating, nelle quali la proteina CFTR prodotta è capace di raggiungere la superficie cellulare, ma non esplica la sua funzione. Per il trattamento della mutazione più diffusa F508del, invece, la tripla associazione elexacaftor/tezacaftor (correttori)/ivacaftor (potenziatore).

È stata condotta un'analisi epidemiologica su una coorte di pazienti in trattamento monoterapico e associativo.

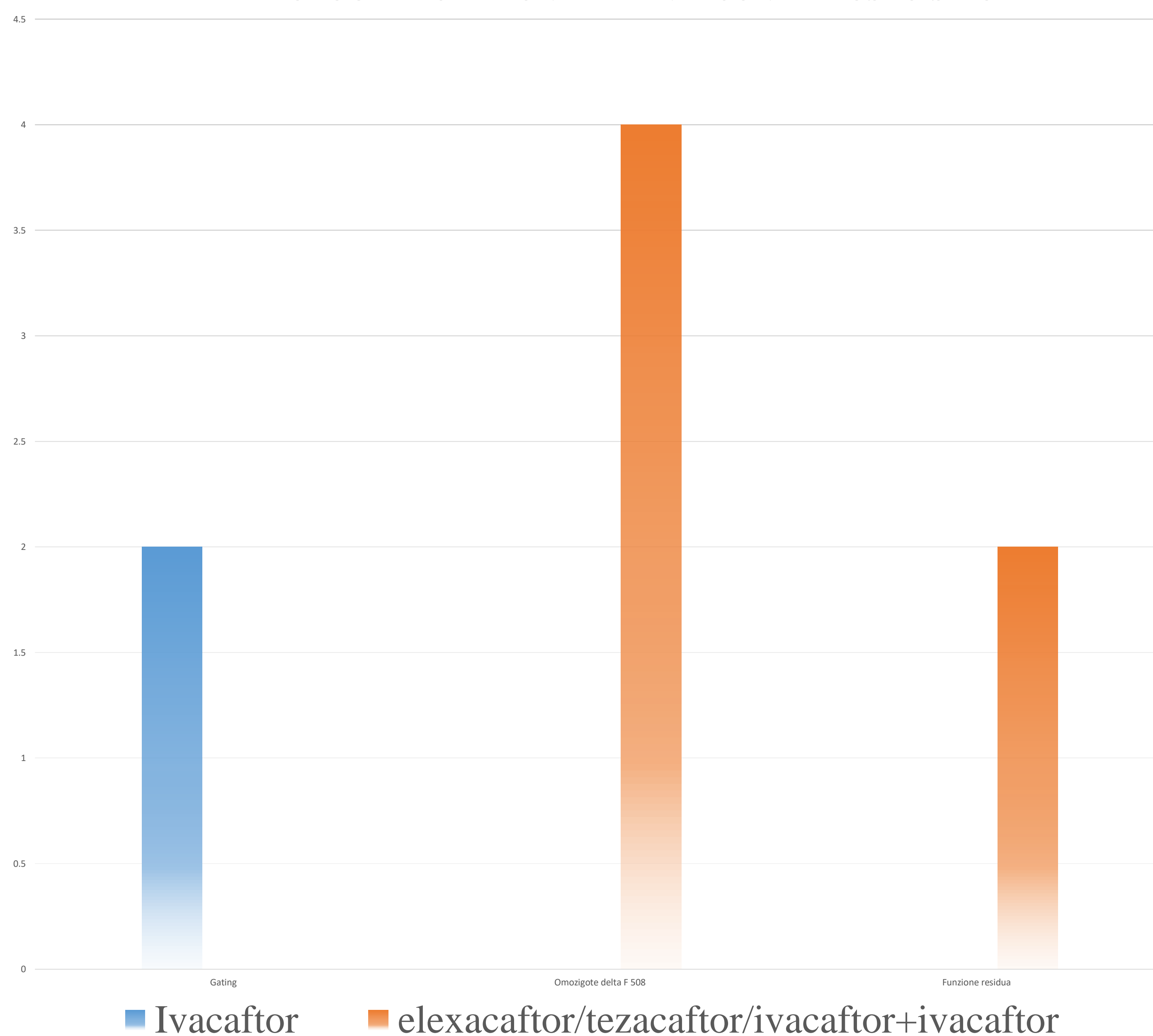
Materiali e Metodi

Sono stati analizzati Piani Terapeutici AIFA dei pazienti in trattamento dal 01-01-2022 al 30-09-2022 con ivacaftor da solo e in aggiunta alla tripla associazione elexacaftor/tezacaftor/ivacaftor. Per ciascun paziente sono stati estrapolati sesso, età, mutazione, farmaco prescritto, terapie precedenti, terapie/condizioni concomitanti. I dati sono stati riportati su un foglio Excel.

Risultati

Sono stati esaminati 8 pazienti (4 femmine - 4 maschi), età media 26 anni (min. 4 - max. 53 anni). 2 pazienti presentano mutazione gating; 4 mutazioni omozigote delta F 508; 2 mutazioni funzione residua. 2 pazienti sono in monoterapia (ivacaftor); 6 pazienti in regime associativo, di cui 4 in precedenza in trattamento con lumacaftor/ivacaftor ed 1 con tezacaftor/ivacaftor. 6 pazienti associano broncodilatatori. 1 paziente presenta condizioni concomitanti (diabete correlato, infertilità); 1 paziente infertilità; 1 paziente epatopatia. Durante il periodo considerato non si sono registrate ADR. L'aderenza dei pazienti valutata utilizzando l'indicatore MPR (Medical Possession Ratio), numero di giorni di terapia dispensati/numero di giorni nell'intervallo tra le prescrizioni è stato, in tutti i pazienti, maggiore o uguale a 90.

EPIDEMIOLOGIA MUTAZIONI PAZIENTI CON FIBROSI CISTICA



Conclusioni

La personalizzazione terapeutica, di concerto con l'innovatività riconosciuta da AIFA ai farmaci per il trattamento della fibrosi cistica, rappresenta una rivoluzione in termini di qualità di vita del paziente, successo terapeutico, riduzione dei costi. Ruolo importante riveste il monitoraggio addizionale di questi farmaci mediante i Registri AIFA, che permettono un controllo su appropriatezza prescrittiva, spesa, utilizzo nel Real World.