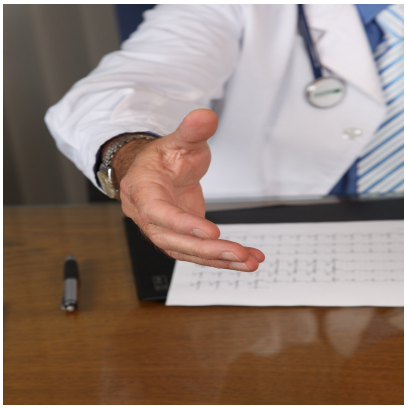

Esperienza clinica nell’uso di lumasiran

Description

Francesca Becherucci, Dirigente medico presso AOU Meyer IRCCS, Ricercatore presso Università degli Studi di Firenze.

Nel 2021 abbiamo avuto la possibilità di iniziare il trattamento con *Lumasiran* nel contesto del programma di uso compassionevole del farmaco promosso dall’azienda produttrice in una paziente seguita dal nostro Centro per Iperossaluria primitiva di tipo 1 (PH1). Il test genetico eseguito con metodica *exome-sequencing* presso il nostro Centro aveva evidenziato la presenza di una variante patogenetica in omozigosi (c.[33delC]) per la quale non erano presenti dati in letteratura in merito alla possibile efficacia della piridossina. Il *trial*, tuttavia, non aveva dimostrato effetti terapeutici. La paziente, all’età di 10 anni, presentava un quadro clinico caratterizzato da calcolosi ricorrente (espulsione spontanea di calcoli con frequenza circa mensile), nefrocalcinosi e malattia renale cronica (CKD) stadio G2A1 (sec. KDIGO). Al momento dell’avvio della terapia con RNAi, l’ossaluria delle 24 ore era 135 mg (v.n. <38 mg/die) e l’ossalemia 8 umol/l con terapia di supporto massimizzata (alcalinizzazione urinaria con citrato di potassio e iperidratazione). Il farmaco è stato somministrato come da scheda tecnica, con una fase di induzione (somministrazione mensile al dosaggio di 3 mg/kg sc), seguita da una fase di mantenimento (3 mg/kg sc ogni 3 mesi). I valori di ossaluria hanno subito una progressiva riduzione, con dimezzamento dopo 3 mesi di trattamento e normalizzazione a un anno. L’ossalemia si è dimezzata dopo un anno e normalizzata dopo due anni di trattamento. La funzione renale ha mostrato un lieve peggioramento, compatibile con la progressione della CKD (attualmente stadio G3A1). Dal punto di vista clinico, la paziente ha mostrato una drammatica riduzione della frequenza degli episodi di colica renale sintomatica e di espulsione spontanea di calcoli che, dopo i primi mesi di trattamento, sono del tutto scomparsi. Il quadro ecografico è rimasto stabile durante tutto il periodo di trattamento, non evidenziando segni di attività metabolica della malattia di base (formazione di nuovi calcoli). Il trattamento, effettuato sempre presso il nostro Centro e sotto stretta osservazione medica, non ha mostrato effetti collaterali di rilievo né eventi avversi. Sono stati infatti riportati solo lievi reazioni locali alla somministrazione (arrossamento transitorio a regressione spontanea). Non sono inoltre state registrate alterazioni degli indici di funzionalità epatica, monitorati periodicamente.

francesca.becherucci@meyer.it

CATEGORY

1. Scienza e professione

Category

1. Scienza e professione

Date Created
Novembre 2023
Author
redazione-toscana-medica
Meta Fields
Views : 835

Ordine Provinciale dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri Via G.C. Vanini, 15 – 50129 Firenze Tel. 055 496522 Fax 055 481045 email protocollo@omceofi.it. Copyright by Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri della Provincia di Firenze

Nome E Cognome Autore 1 : Francesca Becherucci

Ordine Provinciale dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri Via G.C. Vanini, 15 – 50129 Firenze Tel. 055 496522 Fax 055 481045 email protocollo@omceofi.it. Copyright by Ordine dei Medici Chirurghi e degli Odontoiatri della Provincia di Firenze