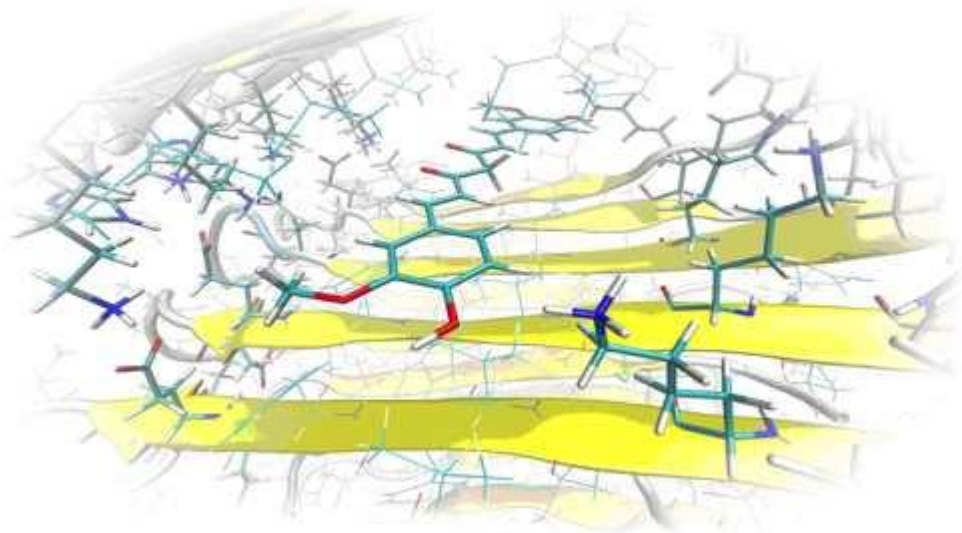
Amiloidosi, un vecchio farmaco per la cura della malattia rara

PUBBLICATO 11 FEBBRAIO 2014 DI ANTONIO LUZI



L'ospedale San Matteo di Pavia è il centro di riferimento italiano ed internazionale per l'**amiloidosi**, una malattia neurodegenerativa che paralizza e che conduce alla morte nel giro di 10 anni i pazienti i cui nervi vengono colpiti da una sostanza prodotta in eccesso dal fegato.

Il team di ricercatori sulla patologia amiloidea ereditaria ha pubblicato, con altri cinque istituti internazionali di ricerca, uno studio con cui si è visto che un vecchio farmaco, il **Diflunisal**, un farmaco anti-infiammatorio generico, ha ridotto con successo il declino neurologico e conservato la qualità di vita nei pazienti con amiloidosi familiare detta anche "transthyretin amyloidosis".

Il Diflunisal è un farmaco sicuro e poco costoso, circa due euro al giorno. E' un antinfiammatorio non steroideo appartenente alla classe dei salicilati, con indicazione specifica per la riduzione del dolore e della flogosi nelle malattie muscolo-scheletriche.

E' stato in commercio nel corso degli ultimi 40 anni ma attualmente non lo è più, anche se dagli studi effettuati al San Matteo di Pavia **rallenta notevolmente** la progressione della patologia neurodegenerativa.

Lo studio è stato pubblicato sulla rivista *Jama* da un consorzio di ricercatori appartenenti a vari centri di riferimento per le amiloidosi in vari Paesi, fra cui appunto la fondazione dell'Ircss San Matteo di Pavia.

Questo studio, pubblicato nel numero 25 dicembre della rivista, è uno dei primi esempi di successo della riproposizione di un farmaco generico per trattare una malattia rara.

Leggendo la pagina del Centro per lo Studio e la Cura delle Amiloidosi Sistemiche, a cura della Fondazione IRCCS del Policlinico San Matteo di Pavia, si apprende che l'amiloidosi è una malattia caratterizzata dalla deposizione, in sede extracellulare, di materiale proteico a ridotto peso molecolare ed insolubile, detto **amiloide**.

I **sintomi della malattia** dipendono dagli organi che sono interessati dall'accumulo dell'amiloide e dal tipo di amiloidosi, essendoci al momento classificate oltre 20 tipi di amiloidosi.

In ciascun tipo di amiloidosi, una diversa proteina prodotta dall'organismo acquisisce la proprietà di accumularsi in diversi organi e tessuti sotto forma di fibrille chiamati appunto amiloidi.

Le amiloidosi sistemiche sono **malattie rare**, si stima che in Italia compaiano circa 800 nuovi casi ogni anno ed i pazienti non trattati muoiono 10-15 anni dopo l'esordio della malattia.

Le manifestazioni più comuni delle amiloidosi sistemiche sono legate al coinvolgimento del rene e del cuore da parte della malattia e possono rendersi evidenti con gonfiore delle gambe (edemi), difficoltà nella respirazione - in particolare sotto sforzo - e facile affaticabilità

Al momento, ed in base alle attuali conoscenze, l'obiettivo della terapia delle amiloidosi sistemiche è rallentare o arrestare la produzione della proteina che dà origine ai depositi, ed è per questa ragione che individuare con certezza il tipo di proteina coinvolta ha un'importanza fondamentale.

Secondo i ricercatori di Pavia con questo farmaco, il diflunisal, è invece possibile, spiega una nota del San Matteo, curare i pazienti, soprattutto se la patologia è individuata precocemente.

Alla luce di questa scoperta i ricercatori di Pavia hanno chiesto di rimettere il farmaco nel prontuario ed autorizzarne la importazione in Italia.