

di Elisabetta Gramolini

Rare fra le rare. Le lipodistrofie interessano nel mondo quattro persone su un milione. Una percentuale bassissima se si considera che la soglia di riferimento delle malattie rare in Europa è fissata allo 0,05 per cento della popolazione, ossia 5 casi su 10mila persone. Dietro ai numeri però ci sono individui alle prese con patologie che colpiscono vari organi e presentano complicazioni serie per la qualità della vita. Le diverse tipologie di lipodistrofia, in generale suddivise in congenite, di natura genetica, e acquisite, sono accomunate da una perdita di tessuto adiposo sottocutaneo la cui mancanza comporta un dannoso accumulo di grassi in altri organi, principalmente nel fegato. «Il risultato è lo sviluppo di disfunzioni epatiche, disturbi del metabolismo (diabete e dislipidemie) e problemi cardiaci (cardiomiopatia ipertrofica)», spiega il professor Ferruccio Santini, responsabile del Centro Obesità e Lipodistrofie dell'Università di Pisa.

L'Italia conta 250 casi. Per loro da pochi giorni l'Agenzia italiana per il farmaco (Aifa) ha autorizzato l'immissione in commercio e il rimborso del metreleptyn, un ormone sintetizzato in laboratorio, per i pazienti che potranno avere così accesso alla terapia su tutto il territorio nazionale. «Quella con il metreleptyn – commenta il professor Santini – è una terapia sostitutiva. Per alcuni anni, i produttori lo hanno fornito a uso compassionevole». In seguito, la somministrazione è stata possibile grazie alla costituzione del Fondo nazionale presso l'Aifa, istituito dalla legge numero 326 del 2003, per l'impiego di farmaci orfani per il trattamento di malattie rare e di farmaci che rappresentano una speranza di terapia, in attesa della commercializzazione. «Ora – osserva Santini – finalmente l'Aifa ha stabilito le condizioni particolari per la somministrazione alle persone affette, munite di un piano terapeutico. Abbiamo raggiunto un traguardo importante – continua – che cambierà in meglio la vita dei pazienti

che fino ad oggi erano costretti a viaggi anche lunghi e complessi per raggiungere i centri specializzati per la terapia. Adesso finalmente avremo una migliore accessibilità alle cure nel nostro Paese e questo sarà determinante per la gestione della malattia e del futuro dei pazienti».

C'è da evidenziare che l'ormone creato in laboratorio però non fa tornare il tessuto adiposo nelle sedi fisiologiche: «Non si devono alimentare false illusioni – precisa

Santini -. L'ormone serve a regolare il metabolismo e a controllare l'appetito. Nonostante non rappresenti la cura delle lipodistrofie, l'ormone consente di gestire le manifestazioni più gravi perché migliora il controllo del diabete, dei grassi nel sangue e dell'accumulo

del grasso nel fegato. Cosa non da poco, ne giova anche la qualità della vita dei pazienti».

Nei pazienti affetti da lipodistrofie l'appetito è maggiore rispetto alle persone sane. La causa è sempre l'assenza dell'ormone nel tessuto adiposo che in condizioni normali trasmette al cervello l'informazione sulla eventuale scarsità. «Non essendoci l'ormone, il cervello induce l'individuo a mangiare di più. Nelle persone sane, le scorte vengono ripristinate ma nel caso

della malattia l'accumulo di grasso in altre sedi va ad aggravare le condizioni dell'organismo». Quando non c'è una diagnosi, spesso i pazienti vengono scambiati per anoressici o molto magri. «Soprattutto nei bambini il rischio è di farli mangiare di più mentre il presidio fonda-

LIPODISTROFIE, ORA L'ORMONE È PER TUTTI

Autorizzato dall'Aifa il rimborso del metreleptyn: i pazienti avranno accesso alla terapia su tutto il territorio nazionale

Il metreleptyn è un ormone sintetizzato in laboratorio, messo in commercio dall'Aifa e rimborsato dal Ssn



© woais/www.shutterstock.com

mentale per trattare la malattia è la dieta che riduce la quantità di cibo. Con l'ormone sintetico, specie i bambini riescono a controllare meglio l'appetito».

L'ormone è importante anche per la crescita e lo sviluppo puberale, «L'assenza – continua il professore - può avere delle ripercussioni e la terapia somministrata in età adolescenziale dopo una diagnosi attenta risulta fondamentale per una crescita corretta. La fertilità non è necessariamente compromessa, spesso la donna riesce a mantenere la ciclicità regolare». La malattia si manifesta anche in forma parziale. Questi casi «Sono più frequenti sul totale ma a volte la diagnosi arriva più tardivamente perché possono essere assimilati

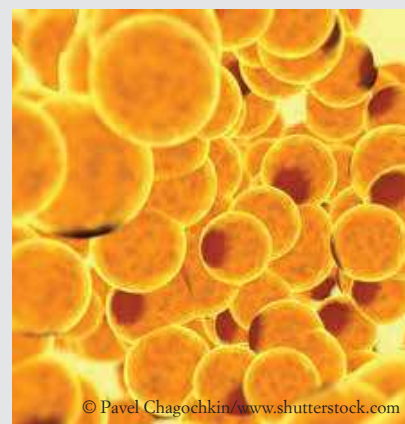
a forme di obesità centrale per via dell'accumulo di grasso a livello addominale, associate al diabete mellito, all'ipertensione e all'iperglicemia. A parte le forme genetiche ben definite, c'è uno spettro di forme derivanti da diverse cause che abbracciano l'obesità. Non

La mancanza di tessuto adiposo sottocutaneo porta l'accumulo di grassi in altri organi, come il fegato

esiste quindi un confine preciso ed è difficile stabilire i numeri delle diagnosi in modo esatto». Il centro di Pisa del professor Santini non è l'unico ad essere interessato al trattamento delle lipodistrofie in Italia. «Nel resto del Paese ci sono poli importanti a Bologna e a Roma. Inoltre siamo in contatto con altri specialisti che riferiscono se hanno casi particolari. Esiste un notevole scambio, stiamo creando una rete per inquadrare al meglio i pazienti». ■

Lipodistrofie: una sfida rara

Alle lipodistrofie è dedicata il 31 marzo la una Giornata Mondiale. In questa occasione, le Associazioni di pazienti di sette Paesi europei, tra cui l'Associazione Italiana Lipodistrofie (AILIP), hanno messo a punto il Rapporto 2019 "Lipodistrofia: una sfida rara", con l'obiettivo di promuovere azioni congiunte. Secondo i dati emersi, per una diagnosi di lipodistrofia parziale si può attendere anche molti anni. «La Giornata Mondiale della Lipodistrofia – commenta Guido Loro, presidente dell'Associazione Italiana Lipodistrofie, AILIP - è un momento necessario per fare il punto sui progressi compiuti fino ad oggi dalla scienza riguardo queste patologie e riflettere su ciò che deve ancora essere fatto per migliorare la vita dei pazienti. Una diagnosi precoce della malattia consente di ridurre i tempi per arrivare ad una diagnosi corretta e di garantire, quindi, tempestivamente le cure adeguate di cui necessita chi è affetto da lipodistrofie».



Cellule adipose.