

Effetto di velmanase alfa su qualità di vita e carico di malattia nell' Alfa-mannosidosi: prospettiva del caregiver

Canalini F^{1*}, Lund AM^{2,3}, Guffon N⁴, Gil-Campos M⁵, Cattaneo F⁶, Heron B⁷, Tytki-Szymanska A⁸, Borgwardt L^{2,3,9}, Regal L¹⁰, Cole D¹¹, Hennermann JB¹²

* Presentatore e non coinvolto tra gli autori dell'abstract originale

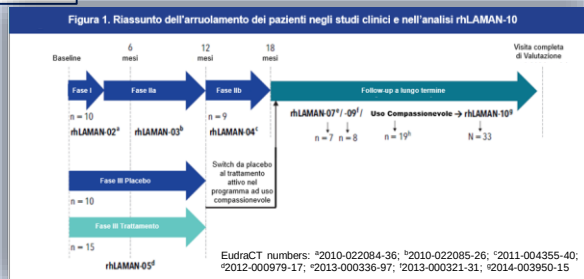
¹Chiesi Italia S.p.A., Parma, Italy, ²Dep Ped Adol Med, University Hospital, Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark, ³Dep Clin Gen, University Hospital, Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark, ⁴Hopital Femme Mere Enfant, Lione, France, ⁵Hospital Universitario Reina Sofia, Cordoba, Spain, ⁶Chiesi Farmaceutici SpA, Parma, Italy, ⁷Hopital Armand Trousseau, Parigi, France, ⁸The Childrens Memorial Health Institute, Warsaw, Poland, ⁹Cent Genom Med, University Hospital, Rigshospitalet, Copenhagen, Denmark, ¹⁰Universitair Ziekenhuis, Brussels, Belgium, ¹¹Cent Med Educ, Cardiff University, Cardiff, United Kingdom, ¹²University Medical Center, Mainz, Germany,

Introduzione

- Alfa-mannosidosi (AM) è una rara malattia da accumulo lisosomiale. I pazienti presentano un'eterogeneità di disturbi che includono ritardo cognitivo, ridotta performance motoria, infezioni ricorrenti, immunodeficienza, perdita dell'udito, anomalie scheletriche, dolore articolare¹.
- Velmanase alfa (VA) è una forma ricombinante di alfa-mannosidasi umana e l'unica terapia approvata in Europa per manifestazioni non neurologiche di AM lieve e moderata². Tuttavia, l'impatto del trattamento VA a lungo termine sulle abilità di vita indipendente, sulle abilità sociali e sulla qualità della vita (QoL) di pazienti con AM è sconosciuto

Metodi e Materiali

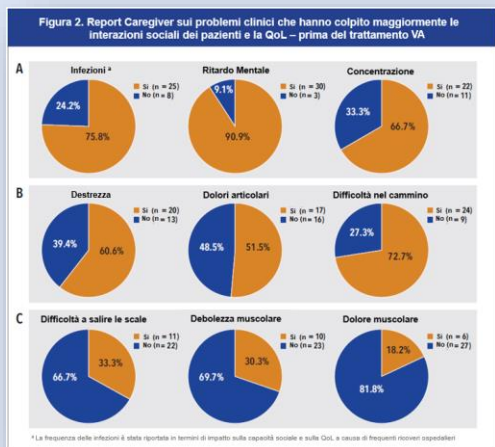
- Lo studio rHLAMAN-10³ è un'analisi integrata che ha valutato la sicurezza e l'efficacia a lungo termine di VA. Un totale di 33 pazienti sono stati trattati con VA in studi clinici esplorativi e registrativi e inclusi nell'analisi. Il programma complessivo di sviluppo clinico di VA è mostrato in Figura 1
- Vel riportiamo il feedback dei caregivers per valutare l'impatto dell'AM sulle abilità sociali e di tempo libero prima e dopo il trattamento a lungo termine con VA. Ai caregivers è stato chiesto di segnalare quali problemi clinici hanno un impatto sulle interazioni sociali e QoL e come varia questo impatto dopo il trattamento a lungo termine con VA



Risultati

Prima del trattamento VA

- il ritardo mentale (caratterizzato da mancanza di empatia, scarsa comprensione dell'ambiente circostante o scarso vocabolario) è stato riportato nel 90,9% dei pazienti e il 66,7% dei pazienti è stata segnalata una difficoltà di concentrazione (Figura 2A).
- Per il 75,8% dei caregivers le infezioni frequenti sono un problema importante (Figura 2A).
- I pazienti sono stati segnalati come affetti da problemi di destrezza (60,6%), dolori articolari (51,5%) e difficoltà di deambulazione (72,7%; ad esempio, problemi di equilibrio, camminare per lunghe distanze o affaticamento) (Figura 2B).
- Il 33,3% dei pazienti è stato segnalato come avente difficoltà nel salire le scale, il 30,3% come avente debolezza muscolare e il 18,2% dolore muscolare (Figura 2C).



Dopo il trattamento VA a lungo termine

Il feedback dei caregivers che hanno risposto ha rivelato notevoli miglioramenti nelle interazioni sociali dei pazienti e nella QoL dopo il trattamento a lungo termine con VA

- Le infezioni frequenti che interferivano con la capacità di godere delle interazioni sociali sono state ridotte nell'88% dei pazienti (Figura 3A)
- C'è stato un notevole miglioramento del ritardo mentale (63,3%) e della concentrazione (68,2%) dei pazienti (Figura 3A)
- I pazienti sono stati segnalati come in miglioramento nella destrezza (55%), riduzione del dolore articolare (58,8%) e nella capacità di camminare (66,7%) (Figura 3B)
- I pazienti sono stati segnalati come in miglioramenti nella capacità di salire le scale (54,5%), nella debolezza muscolare (40%) e dolore muscolare (66,7%) (Figura 3C)

Conclusioni

L'AM ha dimostrato di interferire con la capacità dei pazienti di partecipare alle interazioni sociali ed essere indipendenti e influisce negativamente sulla qualità della vita. Il feedback dei caregivers evidenzia differenze che altri endpoint tradizionali non hanno catturato.

- ✓ Dopo il trattamento a lungo termine con VA i pazienti hanno sperimentato miglioramenti nelle seguenti categorie: problemi di vita sociale, ritardo mentale, concentrazione, destrezza, dolori articolari, difficoltà di deambulazione, difficoltà di scalata, debolezza muscolare e dolore muscolare.
- ✓ Ogni piccolo miglioramento in indipendenza e vita sociale può avere un impatto marcato sulla QoL e VA può dare questo beneficio aggiuntivo in pazienti con AM. Sono necessari ulteriori studi sull'impatto di VA sulla QoL in AM.

