

Mannosidosi Alfa e diagnosi in età adulta: 18 mesi di follow-up tra presa in carico e terapia enzimatica sostitutiva

BACKGROUND: L'alfa-mannosidosi (AM) è una malattia da accumulo lisosomiale causata dalla ridotta/assente attività dell'enzima alfa-mannosidasi (*MAN2B1*).

Velmanase alfa (alfa-mannosidasi ricombinante umana; VA) è una terapia enzimatica sostitutiva approvata in Europa per il trattamento di manifestazioni non neurologiche in pazienti con decorso da lieve a moderato dell'AM. Riportiamo gli outcome relativi ai primi 18 mesi di follow-up di un paziente italiano diagnosticato in età adulta e trattato con Velmanase alfa.

METODI: Sono state valutate le possibili comorbidità da trattare e su cui valutare l'efficacia della terapia. E' stata avviata terapia infusionale con VA. *Gli endpoint primari hanno riguardato la sicurezza e la tollerabilità di VA in base alla comparsa di eventi avversi. Gli endpoint secondari hanno incluso le modifiche, rispetto al basale, a 18 mesi di una serie di parametri sia organici (FVC, 6MWT ed audiometria) che di qualità di vita (Euro-QoL).*

RISULTATI: il farmaco è risultato sicuro e ben tollerato, non sono stati riscontrati effetti collaterali. I miglioramenti registrati sono stati principalmente a livello della qualità di vita, con *miglioramento della Euro-QoL. Dal punto di vista organico, sono risultati invece stabili FVC, 6MWT ed audiometria. Migliorati l'energia vitale e il senso di autoefficacia cui è seguito l'avvio di una nuova attività lavorativa*



DISCUSSIONE: VA è risultato un farmaco sicuro. L'efficacia a lungo termine del farmaco necessita di un periodo di follow-up più lungo. I benefici riscontrati sulla qualità di vita del paziente sono risultati solo in parte misurabili, più evidenti da un punto di vista narrativo difficilmente quantificabile con scale standardizzate. Certamente l'aver posto diagnosi ha permesso di effettuare una presa in carico specialistica, multidisciplinare e più centrata sul paziente