

## Progetti innovativi per le malattie rare

### ***Terapia domiciliare con anticorpo monoclonale (burosumab) nei pazienti con rachitismo ipofosfatemico X-linked***

*G. Baroncelli, S. Bertelloni, C. Mucaria, D. Peroni*

*U.O. Pediatria Universitaria, Centro Riferimento ERN-BOND, Azienda Ospedaliero-Universitaria Pisana*

#### **Abstract**

I pazienti affetti da rachitismo ipofosfatemico X-linked dominante (XLH, OMIM 307800) sono stati trattati fino a circa 3 anni fa con l'associazione di un metabolita attivo della vitamina D (calcitriolo o alfacalcidolo) e sali inorganici di fosfato (in preparazione galenica o in compresse reperibili all'estero). Questa terapia ha dimostrato di essere poco efficace nella maggior parte dei pazienti e con risultati solo parziali sull'evoluzione progressiva della malattia, oltre ad esporre il paziente al rischio di importanti effetti collaterali.

Dalla fine del 2018 è stato possibile utilizzare, all'inizio con Fondo 5% Legge 326, e successivamente tramite registro AIFA, un anticorpo monoclonale IgG1 ricombinante diretto contro l'FGF23 (burosumab) che rappresenta l'elemento patogenetico principale che causa la malattia. I dati della letteratura hanno chiaramente dimostrato che i risultati ottenuti con la somministrazione di burosumab sono significativamente migliori rispetto a quelli osservati nei pazienti in trattamento convenzionale, peraltro in assenza dei possibili effetti indesiderati che sono stati riportati nei pazienti sottoposti a quest'ultimo trattamento. La terapia con burosumab si prospetta quindi come la prima scelta nei pazienti con XLH. La somministrazione di burosumab viene eseguita generalmente presso i centri prescrittori. Nei pazienti che abitano lontano dal centro prescrittore la terapia viene eseguita in centri localizzati il più vicino possibile al domicilio del paziente in stretta collaborazione con il centro prescrittore. Durante il periodo del lockdown per la pandemia da Covid-19 per ridurre il numero degli accessi ospedalieri ed il rischio di infezione nei pazienti XLH, in accordo con la Regione Toscana, è stato attivato un servizio di assistenza domiciliare privato sponsorizzato dalla ditta produttrice del farmaco che ha consentito di somministrare il farmaco burosumab direttamente al domicilio del paziente (YOU CARE XLH PROGRAM). La somministrazione del farmaco viene eseguita da personale qualificato e viene programmata in accordo con la disponibilità dei genitori. Può essere eseguita durante le ore pomeridiane in modo che il paziente possa recarsi regolarmente a scuola al mattino ed i genitori non siano costretti a perdere ore lavorative. Il medico del centro prescrittore periodicamente controlla che tutte le procedure vengano eseguite adeguatamente e collabora sia con la farmacia (ospedaliera o territoriale) che eroga il farmaco sia con il responsabile del servizio della somministrazione a domicilio che è inoltre deputato al ritiro del farmaco e a garantirne la conservazione in condizioni ottimali seguendo la catena del freddo.

L'indice di gradimento da parte delle famiglie è risultato ottimale in tutti i pazienti affetti da XLH che usufruiscono di questo servizio.