



*Lo studio, il più recente dei tre condotti in tutto il mondo, ha confermato l'efficacia e la sicurezza del Selumetinib nel trattamento dei gliomi gravemente sintomatici inoperabili ed è stato pubblicato sulla prestigiosa rivista internazionale "Pediatric Drugs"*



Trieste,

19 giugno 2020 - Nuovi, importanti, passi avanti nella cura della malattia rara denominata Neurofibromatosi

1 grazie al Centro Malattie Rare dell'IRCCS Materno Infantile "Burlo Garofolo". Uno studio, guidato dalla dottoressa Irene Bruno, responsabile Malattie Rare dell'Istituto, e condotto in modalità compassionevole su nove pazienti in arrivo da tutta Italia e dall'estero ha, infatti, dimostrato che il farmaco Selumetinib, comunemente usato in oncologia per gli adulti per curare tumori maligni, riesce a curare, a bassi dosaggi e con scarsi effetti collaterali, nei bambini i neurofibromi plessiformi che sono tumori benigni, ma particolarmente invasivi e che possono raggiungere dimensioni giganti, e deturpare, comprimere, infiltrare i tessuti risultando spesso inoperabili, con sintomi molto pesanti.

Lo

studio è solo il terzo pubblicato nella letteratura internazionale, dopo uno statunitense di tre anni fa, appena riaggiornato come casistica, e uno portoghese dell'aprile scorso, ed è stato selezionato, sottoposto a valutazione paritaria (peer review) e pubblicato in inglese dalla prestigiosa rivista internazionale *Pediatric Drugs*, edita da Springer.

Il

lavoro, al quale hanno partecipato una decina fra ricercatori, farmacisti e medici del Burlo e dell'Università di Trieste e un radiologo del Gaslini di Genova, è di fatto coinciso con la recentissima approvazione dell'utilizzo pediatrico del farmaco da parte dell'Agenzia Italiana del Farmaco.

“Il

Burlo - afferma la dottoressa Paola Toscani, Direttore Sanitario dell'Istituto - è da sempre in prima linea nella diagnosi e nella cura delle malattie rare, chiamate anche malattie orfane perché spesso mancano di una organizzazione assistenziale di supporto, con pochi ricercatori che si occupano dello studio della loro patogenesi e senza industrie che investono nella creazione di farmaci adeguati. Quanto evidenziato dall'articolo rappresenta solo uno dei tanti risultati conseguiti dalla dottoressa Bruno e dall'equipe della Clinica Pediatrica, che ogni giorno si preoccupano di garantire assistenza e cura a pazienti, regionali e nazionali, affetti da Malattie Rare, con un approccio plurispecialistico e multidisciplinare che permette la completa presa in carico del loro problema di salute”.

“Il

Centro Malattie Rare del Burlo - ricorda il vicepresidente FVG, Riccardo Riccardi - si conferma tra i più prestigiosi ed efficienti centri di ricerca del territorio nazionale, dove l'attenzione alla ricerca e soprattutto dei piccoli pazienti è la mission più profonda. È un vanto per la nostra Regione sapere di poter contare su professionisti, specialisti e ricercatori scientifici all'avanguardia dotati di grande professionalità, lungimiranza e attenzione al prossimo”.

“La

prima pubblicazione sul farmaco che attesta la patente di farmaco sicuro ed efficace nella cura dei tumori benigni nei bambini affetti da Neurofibromatosi 1 - spiega la dott.ssa Bruno - risale a tre anni fa quando il *New England Journal of Medicine* (Nejm) descriveva una prima casistica di 24 casi trattati, elogiando sicurezza ed efficacia del farmaco. Il centro Malattie Rare dell'IRCCS "Burlo Garofolo" - continua - segue in follow up centinaia di bambini affetti da Neurofibromatosi 1, malattia rara che tra le varie complicanze presenta anche la crescita di tumori benigni congeniti quali sono i neurofibromi plessiformi, che hanno nella loro essenza la crescita smisurata e l'infiltrazione di tutti i tessuti, dai nervi, ai vasi sanguigni, fino alla trachea e al midollo spinale. La crescita smisurata di questi tumori spesso inoperabili per la loro caratteristica invasività e legame con strutture vitali, li rende pericolosi, spesso anche per la vita".

"Tre anni fa dopo la pubblicazione del Nejm - chiarisce Bruno - abbiamo iniziato a trattare i nostri casi più gravi, che presentavano una importante compromissione della qualità di vita ottenendo da subito significativi risultati sia funzionali che estetici a prezzo di pochissimi effetti collaterali. Essendo stati il primo centro pediatrico in Italia ad avviare la terapia, i bambini più gravi sono arrivati da tutta Italia e dall'estero per essere trattati".

"I risultati sono stati molto incoraggianti, tanto da essere stati alla base di una pubblicazione scientifica internazionale. La pubblicazione - conclude la responsabile Malattie Rare del Burlo - descrive nove bambini trattati per un totale di 17 neurofibromi plessiformi osservati e una riduzione delle masse osservata nel 94% dei pazienti. Gli effetti collaterali, monitorati regolarmente ogni tre mesi sono stati minimi, diarrea, infezioni alle unghie e acne, quelli più frequenti".

"Stiamo parlando di una malattia rara, ma di una nicchia di pazienti in cui l'impatto della terapia sulla qualità di vita può essere davvero di grande rilevanza per il bambino e la famiglia. Per questo - sottolinea il professor Egidio Barbi, Direttore del Dipartimento di Pediatria del Burlo - ci è sembrato importante aver contribuito a definire meglio il profilo di sicurezza di questo farmaco, attraverso un monitoraggio dei possibili effetti collaterali nel tempo estremamente accurato, in modo da poter permetterne il più possibile l'uso da

parte anche di altri centri”.