



Salute - Disturbi della crescita: la prima somatropina liquida approvata per il trattamento del deficit staturale nella Sindrome di Noonan

Roma - 12 mag 2021 (Prima Pagina News) Sulla base degli studi registrativi, gli enti regolatori hanno valutato positivamente i dati di efficacia e tollerabilità.

Importanti novità per i bambini affetti da Sindrome di Noonan: il farmaco a base di somatropina (ormone della crescita/GH) liquida (Norditropin®) di Novo Nordisk è stato approvato per il trattamento del deficit staturale secondario alla malattia. La Sindrome di Noonan è una malattia genetica rara che si stima colpisca un neonato ogni 1.000-2.500 nati vivi, anche se spesso non viene diagnosticata. È stata descritta per la prima volta nel 1963, e rientra nelle sindromi neuro-cardio-facio-cutanee (NCFC) familiari conosciute come RASopatie, ovvero un gruppo di malattie dello sviluppo causate da mutazioni genetiche che influiscono profondamente sullo sviluppo embrionale, degli organi, del sistema nervoso e sulla crescita. Presenta diverse manifestazioni somatiche che condizionano profondamente lo sviluppo psicofisico dei bambini e la bassa statura è, insieme all'anomalia cardiaca congenita, la caratteristica più comune. Altre manifestazioni tipiche sono la difficoltà di alimentazione, difetti della coagulazione, pterigio del collo o collo corto e largo, un aspetto caratteristico del volto con abbassamento delle palpebre, occhi distanziati, orecchie grandi e ruotate posteriormente, problemi uditivi, malformazioni del torace e deficit cognitivi, problemi uditivi, criptorchidismo e scoliosi. "La Sindrome di Noonan si presenta clinicamente in modo molto eterogeneo, e proprio a causa della variabilità e della diversa intensità dei sintomi, spesso questi vengono trattati isolatamente senza una diagnosi della malattia", spiega Marco Cappa, Direttore della Unità Complessa di Endocrinologia dell'Ospedale Bambino Gesù di Roma. "È importante che i bambini ricevano un supporto multidisciplinare da diversi specialisti, alcuni sintomi possono migliorare normalmente con la crescita, mentre per altri, come i ritardi nell'accrescimento in termini di statura, che si manifestano nel corso dell'infanzia, è necessario intervenire precocemente per permettere un migliore sviluppo e incidere positivamente sulla qualità futura della vita", prosegue. "La bassa statura post-natale è una caratteristica tipica della Sindrome di Noonan, tanto che fino al 70 per cento dei bambini affetti presenta una statura significativamente più bassa. L'asse GH/IGF-I, ossia il complesso dei meccanismi che regolano la secrezione dell'ormone della crescita e della somatomedina, è cruciale per una normale crescita nei bambini, per questo è importante iniziare già in età prepuberale la terapia con ormone della crescita", aggiunge Mohamad Maghnie, Professore Ordinario di Pediatria, Responsabile Clinica Pediatrica ed Endocrinologia dell'Istituto Giannina Gaslini di Genova. "Il trattamento con hGH ha mostrato di stimolare l'accrescimento scheletrico e somatico con un incremento della velocità di crescita staturale dei bambini trattati e una pronunciata influenza sui processi metabolici dell'organismo, con un rassicurante profilo di sicurezza a lungo



termine", conclude. La terapia con hGH può iniziare in pazienti di età compresa tra i 4 e i 5 anni, e proseguire fino alla chiusura delle cartilagini di crescita e fine dell'accrescimento corporeo. Proprio per l'età dei pazienti è stata progettata una penna per l'iniezione facile da utilizzare, disponibile anche in una versione con ago non visibile per far sì che la somministrazione sia psicologicamente più accettabile dai bambini. "La possibilità che oggi ci viene offerta di avere a disposizione una terapia efficace come quella con l'ormone della crescita (GH) per la bassa statura dei nostri piccoli, già utilizzata peraltro in altre condizioni rare, oltre che per l'osteoporosi precoce e per irrobustire la loro muscolatura, è per noi un importante successo", dice Isabella Tessari, Presidente Associazione Nazionale Sindrome di Noonan e Rasopatie. "Riteniamo sia molto utile che sia inserita nella nota relativa alla prescrizione del GH la necessità di avere la diagnosi molecolare di Sindrome di Noonan in modo che, trattandosi di una condizione con eterogeneità genetica, sia possibile attuare una presa in carico ed un attento follow-up multidisciplinare periodico personalizzato che possa garantire di identificare precocemente l'insorgenza di problematiche di salute e fornire le opportunità terapeutiche adeguate. Auspichiamo inoltre vengano fatte a breve delle linee guida uguali per tutti i Centri di Riferimento sparsi nel territorio", conclude. "Come associazione è dal 1993 che seguiamo pazienti in trattamento con ormone della crescita, prevalentemente bambini e adolescenti con patologie croniche e rare caratterizzate da problemi di accrescimento", afferma Cinzia Sacchetti, presidente AFaDOC - Associazione famiglie di soggetti con deficit Ormone della Crescita e altre patologie rare. "Il nostro scopo principale è quello di sostenere moralmente e psicologicamente questi pazienti e le loro famiglie, aiutandoli a superare l'impatto emotivo della diagnosi e i momenti di difficoltà, accompagnandoli durante tutto il percorso della terapia con attività specifiche in base alle diverse necessità e fasce d'età", conclude.

(Prima Pagina News) Mercoledì 12 Maggio 2021