

# Terapia sostitutiva enzimatica

Questa voce è solo un abbozzo: sei libero di contribuire al suo sviluppo. Contribuisci a completarla e migliorarla, aggiungendo informazioni, traducendo e integrando i contenuti secondo le convenzioni di **PKUinfo**

La terapia enzimatica sostitutiva consiste nella somministrazione periodica dell'enzima deficitario nel tentativo di ridurre o prevenire l'accumulo del substrato, responsabile del quadro clinico. La sperimentazione clinica sull'uomo è stata avviata negli anni '90 per la malattia di Gaucher e negli anni 2000 per altre malattie lisosomiali: la malattia di Fabry, la mucopolisaccaridosi tipo I, la malattia di Pompe, la malattia di Niemann Pick tipo B. Attualmente, con la clonazione del gene codificante, le tecnologie di biologia molecolare consentono di sintetizzare quantità terapeutiche di enzima ricombinante, che ha sostituito l'impiego di enzima purificato di derivazione umana.

Il principale limite di tale metodica è rappresentato dalla possibilità da parte dell'enzima di raggiungere l'organo specifico. Al momento le forme disponibili di enzima ricombinante non sono in grado di attraversare la barriera ematoencefalica, non trovano quindi indicazioni nelle patologie a espressione significativamente neurologica.

La maggiore esperienza di terapia enzimatica sostitutiva è stata ricavata dal trattamento della malattia di Gaucher tipo I, in cui il deficit di beta glucocerebrosidasi porta ad un accumulo di lipidi nei macrofagi tessutali, che, infarciti, assumono il nome di cellule di Gaucher. Tali cellule si accumulano preferenzialmente nel fegato, nella milza e nel midollo osseo, determinando un quadro clinico contraddistinto da epato-splenomegalia, con conseguente anemia e trombocitopenia, interessamento osseo più o meno importante con osteonecrosi, osteopenia, con fratture secondarie, mancanza di rimodellamento osseo, osteosclerosi. Il trattamento con l'enzima sostitutivo consente una rapida normalizzazione delle manifestazioni ematologiche secondarie e un miglioramento, soprattutto sintomatico, delle complicazioni ossee. La somministrazione dell'enzima avviene per cicli di infusione endovenosa, richiedendo una significativa "compliance" da parte del paziente; non esistono controindicazioni conosciute alla terapia enzimatica, ad eccezione dell'ipersensibilità in alcuni soggetti al principio attivo o ad uno dei suoi eccipienti.

## Riferimenti

- [PEG-PAL](#)

[ricerca](#), [terapia](#)

From:

<http://www.pkuinfo.it/> - **PKUInfo**

Permanent link:

[http://www.pkuinfo.it/terapia\\_enzimatica](http://www.pkuinfo.it/terapia_enzimatica)

Last update: **2014/05/22 11:34**

