

Scritto da Red.

Giovedì 30 Novembre 2023 13:52



ARIANO IRPINO – Una nuova terapia per combattere la sindrome Fanconi Bickel. La speranza arriva dallo studio appena pubblicato sulla prestigiosa rivista *Science Translational Medicine*, realizzato dal gruppo di ricerca del Laboratorio di Nefrologia Traslazionale di Biogem e Università Vanvitelli, guidato da Francesco Trepiccione, e riguarda una malattia ultra-rara, nota anche come Glicogenosi 11.

La nuova terapia, basata sulla somministrazione di un farmaco già in uso per il diabete mellito, è il frutto di un lavoro di sperimentazione realizzato nei laboratori di Biogem e offre nuove prospettive per i pazienti che sono esposti, nelle prime fasi della vita, a una disfunzione renale e ad un alto rischio di ipoglicemia severa e poi a problemi di accrescimento osseo e complicanze elettrolitiche, quali acidosi metabolica e ipopotassiemia.

“Un modello di questa malattia – spiega il professore Trepiccione – è stato generato nei topolini dello stabulario di Biogem e si è notato che in alcune cellule del rene, chiamate del tubulo prossimale, il glucosio, normalmente riassorbito, viene intrappolato e convertito in glicogeno, che, accumulandosi, mima l’effetto di una grossa spugna all’interno della cellula, rigonfiandola e alterandone severamente molte funzioni”.

“Dopo aver capito, anche grazie a sofisticate apparecchiature in dotazione a Biogem (come la microscopia multifotoni), perché il rene si ammala – rivela Trepiccione – abbiamo avuto l’intuizione di preservare queste cellule, somministrando un farmaco, già in uso per il diabete mellito, che riduce la loro capacità di riassorbire ulteriore glucosio e quindi di intossicarsi (gluco-tossicità). I risultati ottenuti sono stati così promettenti che abbiamo traslato la nostra

Scritto da Red.

Giovedì 30 Novembre 2023 13:52

ricerca, applicandola ad un paziente affetto dalla sindrome di Fanconi-Bickel e seguito nell'ambulatorio di tubulopatie rare del Policlinico Vanvitelli”.

“Dopo tre mesi di trattamento – conclude il ricercatore della Vanvitelli – abbiamo osservato il miglioramento di alcuni indici e soprattutto l'assenza di eventi avversi che ne sconsigliassero l'utilizzo. Migliorava in particolar modo la fosforemia, fino a livelli difficilmente raggiunti con la terapia elettrolitica suppletiva del paziente. Ancora una volta le attività di ricerca frutto della collaborazione Biogem-Vanvitelli si pongono al fianco di pazienti certamente 'rari', ma da oggi, probabilmente, un po' meno soli”.