

Sei qui: [Home](#) [► Leucodistrofia Metacromatica](#) [►](#)  
 Leucodistrofia metacromatica, la terapia genica OTL-200 migliora funzionalità cognitiva e motoria



Iscriviti alla  
Newsletter

## Leucodistrofia metacromatica, la terapia genica OTL-200 migliora funzionalità cognitiva e motoria


Autore: Redazione , 11 Settembre 2019

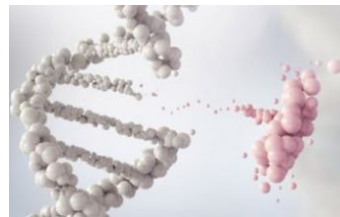
### Appuntamenti

- 23 Dicembre 2019, Pisa. Presentazione Associazione 'Con Gabriele contro i Tumori Rari'
- 15, 21 e 22 Dicembre 2019. #contuttoilcuore per sostenere la ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare
- 14 Dicembre 2019, Milano. Le malattie autoimmuni del fegato, i pazienti si incontrano e incontrano gli specialisti
- 14 Dicembre 2019, Roma. Convegno annuale LIHR
- 12 Dicembre 2019, Milano. Identikit di una patologia poco conosciuta: la porpora trombotica trombocitopenica acquisita
- 10 Dicembre 2019, Roma. Screening neonatale: dai progetti pilota all'adeguamento del panel
- 9 Dicembre 2019. Webinar LIHR sul test genetico per la malattia di Huntington
- 6 Dicembre 2019, Roma. Zia Caterina in Senato. Una storia d'amore e di volontariato
- 5 Dicembre 2019, Roma. Conoscere e comunicare le terapie avanzate: cure rivoluzionarie

[Vedi l'agenda completa...](#)

### Ultimi Tweets

 **OssMalattieRare** Come scegliere un progetto di ricerca? A quale ricercatore affidarsi? Sono alcune delle domande che le associazioni dei pazienti si pongono. Dubbi che @TelethonItalia ha intenzione di sciogliere attraverso "Seed Grant".



### Dati clinici aggiornati sono stati presentati al congresso SSIEM 2019

Boston (USA) e Londra (REGNO UNITO) - Nel corso del **congresso annuale della Società per lo studio dei Difetti Congeniti del Metabolismo (SSIEM)**, tenutosi a Rotterdam (Paesi Bassi) a inizio settembre, sono stati presentati i risultati di un'**analisi integrata dei**

**dati relativi a OTL-200**, una terapia genica per il trattamento della **leucodistrofia metacromatica (MLD)** sviluppata da Orchard Therapeutics in collaborazione con l'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica (SR-Tiget) di Milano. I risultati evidenziano gli effetti clinici positivi di OTL-200 nel trattamento della MLD e il buon profilo di sicurezza della terapia.

**La leucodistrofia metacromatica (MLD) è una malattia ereditaria, rara e pericolosa**, che colpisce in maniera progressiva un individuo ogni 100.000 nati. È causata da un deficit di arilsolfatasi A che **provoca l'accumulo di solfatidi nel cervello e in altri organi**, inclusi fegato, cistifellea, reni e milza, determinando problemi cognitivi e neurologici quali cecità, convulsioni, spasticità grave e disturbi motori che possono condurre alla paralisi. **Con il passare del tempo, per i pazienti con MLD diventa sempre più difficile muoversi, parlare, deglutire, mangiare e vedere**, tanto che nella forma tardo-infantile, il tasso di mortalità a 5 anni si aggira intorno al 50% e quello di mortalità a 10 anni raggiunge il 44%. Attualmente, non esistono trattamenti specifici per la malattia.

**OTL-200 è una terapia genica autologa ex vivo**, basata sulle cellule staminali ematopoietiche e studiata per il trattamento della MLD. Nata da una pionieristica collaborazione tra **GSK** e **l'Istituto San Raffaele Telethon per la Terapia Genica** di Milano, fa ora parte del portfolio terapeutico di **Orchard**, che comprende anche **Strimvelis®**, la prima terapia genica basata su vettori retrovirali ad essere stata approvata dall'Agenzia Europea per i Medicinali (EMA), indicata per il trattamento dell'**immunodeficienza severa** combinata da deficit di adenosina-deaminasi (ADA-SCID).

Nell'**analisi integrata** presentata al congresso SSIEM sono stati presi in esame i dati di 29 pazienti con MLD ad esordio precoce (16 con forma tardo-infantile e 13 con forma giovanile precoce) trattati con OTL-200. Coerentemente con i risultati ottenuti nello studio di registrazione, l'analisi dei dati integrativi ha evidenziato che nei pazienti trattati con OTL-200 vi era una ricostituzione dell'attività dell'enzima arilsolfatasi A nel sistema ematopoietico e un attecchimento stabile delle cellule corrette già entro un mese dalla ricezione del trattamento. **Alla data dell'ultimo controllo, 26 pazienti erano vivi e avevano raggiunto un follow-up di 7,5 anni** (mediana 3,2 anni) dopo la terapia genica. Ad un'età in cui i pazienti nella coorte di controllo mostravano un grave deterioramento cognitivo, **i punteggi delle prestazioni cognitive del gruppo dei trattati si erano mantenuti entro l'intervallo normale per la maggior parte dei pazienti.**

**Il trattamento con OTL-200 è stato ben tollerato, senza eventi avversi gravi o decessi ad esso correlati.** Non sono stati segnalati casi di malignità o eventi avversi tali da far pensare a trasformazione oncogenica. Inoltre, non ci sono stati casi di proliferazione clonale anormale, come valutato in seguito all'esecuzione di esami clinici e di laboratorio.

In Europa, Orchard Therapeutics prevede di presentare la domanda di approvazione di OTL-200 nella prima metà del 2020, mentre negli USA la richiesta dovrebbe arrivare circa un anno più tardi.

"I risultati dell'analisi integrata dei dati sottolineano ulteriormente il nostro impegno a offrire opzioni di trattamento che, con un'unica somministrazione, possano essere curative per i pazienti affetti da MLD o da altre malattie genetiche rare prive di opzioni terapeutiche significative", ha dichiarato **Mark Rothera**, Presidente e CEO di Orchard. "Siamo incoraggiati dai dati presentati, che ci avvicinano di un passo alla presentazione anticipata della domanda di approvazione di OTL-200 in Europa e Stati Uniti, e che confermano il potenziale del nostro approccio per il trattamento di questa e di altre malattie ereditarie".

Questo sito utilizza cookies per il suo funzionamento.  [Maggiori informazioni](#)

- [Acidosi Tubulare Renale distale](#)
- [Adrenoleucodistrofia](#)
- [Amiloidosi](#)
- [Amiloidosi Cardiaca](#)
- [Atrofia Muscolare Spinale \(SMA\)](#)
- [Ceroidolipofuscinosi Neuronal](#)
- [Deficit di Lipasi Acida Lisosomiale](#)
- [Distrofia Muscolare di Duchenne](#)
- [Emofilia](#)
- [Epidermolisi Bollosa](#)
- [Fenilchetonuria \(PKU\)](#)
- [Fibrosi Cistica](#)
- [Fibrosi Polmonare Idiopatica \(IPF\)](#)
- [Immunodeficienze](#)
- [Ipercolesterolemia Familiare](#)
- [Iperossaluria Primitiva](#)
- [Lipodistrofia](#)
- [Malattia di Fabry](#)
- [Malattia di Gaucher](#)
- [Malattia di Pompe](#)
- [Malattia di Still](#)
- [Malattia Polmonare da Micobatteri Non Tubercolari](#)
- [Malattie epatiche autoimmuni](#)
- [MPS I - Mucopolisaccaridosi I](#)
- [MPS II - Sindrome di Hunter](#)
- [Porfiria](#)
- [Porpora Trombotica Trombocitopenica acquisita](#)
- [Rachitismo ipofosfatemico](#)
- [Talassemia](#)

### TUMORI RARI


- [Carcinoma a Cellule di Merkel](#)
- [Linfoma Cutaneo a Cellule T](#)
- [Mielofibrosi](#)
- [Mieloma Multiplo](#)
- [Policitemia Vera](#)
- [Sindromi Mielodisplastiche \(SMD\)](#)
- [Tumori Neuroendocrini \(NET\)](#)


### MALATTIE CRONICHE

- [AIDS - HIV](#)
- [Alzheimer](#)
- [Endometriosi](#)

bit.ly/2RWwG0  
pic.twitter.com/KSLTUI1pBA  
About 12 hours ago.

 OssMalattieRare Via libera negli Stati Uniti alla terapia per la distrofia di #Duchenne . Il farmaco ha mostrato di poter indurre un aumento statisticamente significativo della produzione di distrofina nel muscolo scheletrico. bit.ly/2svrmGa pic.twitter.com/9TCS57bwEv8 About 13 hours ago.

 OssMalattieRare Al via la 30° Edizione della maratona @TelethonItalia , la settimana no-stop di sensibilizzazione e raccolta fondi per la ricerca scientifica sulle malattie genetiche rare. 45510 #Presente bit.ly/2Pij7pU pic.twitter.com/njNPykhgsk 3 days ago.

 OssMalattieRare Tante novità per l' @AsMacrodattilia , a cominciare dal nome: "Associazione Italiana Macrodattilia e PROS Onlus" Federica Borgini: "Ci dedicheremo a tutto lo spettro di queste patologie, accomunate da mutazioni somatiche nello stesso gene". bit.ly/2RkM6jy 4 days ago.

 OssMalattieRare Uno straordinario intervento, il primo di questo tipo in Europa. Un bronco 3D impiantato al @bambinogesu restituisce il respiro a un bimbo di 5 anni. #3DBioprinting bit.ly/2PbkNS1 4 days ago.

"Riconosciamo l'urgente necessità di pazienti e famiglie che soffrono il devastante impatto della MLD e siamo lieti di presentare un'integrazione di dati, per un totale di 29 pazienti trattati con OTL-200", afferma la **dott.ssa Valeria Calbi**, ematologa presso l'Istituto SRTiget. **"Questa analisi conferma e amplia i risultati di efficacia precedentemente riportati**, con punteggi di misurazione della funzione motoria significativamente superiori rispetto ai pazienti non trattati, insieme ad effetti positivi sulla funzione cognitiva. Tali dati dimostrano che **la maggior parte dei pazienti trattati con terapia genica nelle fasi pre-sintomatica o sintomatica precoce della malattia ha ottenuto benefici clinici**, mentre i pazienti nella coorte di controllo sono andati incontro al rapido e atteso declino delle funzioni motorie e cognitive".

Per ulteriori informazioni è possibile consultare il [comunicato stampa aziendale](#).

Mi piace 25

Tweet

Condividi 25

### Articoli correlati

- 27-11-2019 - Leucodistrofia metacromatica, valutazione accelerata per la terapia genica OTL-200
- 17-06-2019 - Leucodistrofia metacromatica, raccolta fondi per introdurre lo screening neonatale in Toscana
- 16-06-2015 - Leucodistrofie, al Meyer un progetto per la diagnosi precoce
- 22-08-2013 - Leucodistrofia metacromatica, Mohammad in Italia è tornato a vivere
- 30-07-2014 - Leucodistrofia metacromatica: studio analizza l'aspetto cognitivo e linguistico nei pazienti affetti da questa patologia
- 11-07-2013 - Leucodistrofia metacromatica e sindrome di Wiskott-Aldrich sono curabili con il virus HIV
- 13-02-2012 - Leucodistrofia metacromatica, per orientare la diagnosi è necessaria la risonanza magnetica
- 29-05-2019 - Screening neonatale, la battaglia di un padre per introdurre in Irlanda il modello italiano
- 04-11-2015 - I progetti di ricerca del Comitato Italiano Progetto Mielina a favore del San Raffaele di Milano e del Meyer di Firenze
- 08-05-2014 - Malattia di Krabbe: si lavora alla terapia genica ma ci vorrà ancora del tempo
- 23-05-2011 - Ricerca, Telethon premiata dall'Assobiotec per l'impegno nella ricerca.
- 23-10-2011 - Ricerca, exploit di Telethon: più pubblicazioni in un anno e progressi contro malattie genetiche
- 29-05-2014 - 'Bisturi Molecolari': correggono i geni delle cellule staminali del sangue

- ▶ [Epatite C](#)
- ▶ [Malattia di La Peyronie](#)
- ▶ [Malattia di Parkinson](#)
- ▶ [Sclerosi Multipla](#)
- ▶ [Altre malattie croniche](#)

GUIDA alle ESENZIONI per le MALATTIE RARE (2019)



Con l'entrata in vigore dei **nuovi LEA** (15 settembre 2017) è stato aggiornato l'elenco delle **malattie rare esenti**.

**OMaR (Osservatorio Malattie Rare)**, in collaborazione con **Orphanet-Italia**, ha realizzato una vera e propria **Guida alle nuove esenzioni**, ora **aggiornata al 2019**, con l'elenco ragionato dei nuovi codici, la lista completa di tutte le patologie esenti, le indicazioni su come ottenere l'esenzione e molto altro.

**Clicca QUI per scaricare gratuitamente la Guida (aggiornata ad aprile 2019).**

Multichannel Project Partner



La partnership **OMaR/CGM fablab** ha come obiettivo l'ideazione e realizzazione di **progetti di comunicazione**, rivolti a pazienti, medici e farmacisti, che uniscano la competenza scientifica specializzata di **OMaR** agli **esclusivi canali digitali di CGM**.

## News

### Attualità

Malattie rare, ai nastri di partenza la maratona Rai di Fondazione Telethon

Broncomalacia, al Bambino Gesù impiantato il primo 'bronco 3D' su un piccolo paziente

Malattie cardiache pediatriche: per individuarle può bastare un semplice elettrocardiogramma

[Vedi tutte le news ...](#)

### Storie

Malattia di Addison: Marco ha atteso 5 anni per arrivare alla diagnosi

Sindrome di Cockayne, Lucia: "la medicina non ha potuto fare nulla per mia figlia"

Paraparesi spastica ereditaria: in Italia un crowdfunding per la ricerca

[Vedi tutte le news ...](#)

### Politiche socio-sanitarie

Malattie rare, i pazienti scrivono alle istituzioni: "ricordatevi di noi in bilancio"

Malattie rare, in Emilia Romagna nasce un Centro di coordinamento regionale

Malattie scheletriche rare, il Policlinico Umberto I garantisce la piena attività del Centro di riferimento

[Vedi tutte le news ...](#)

### Invalità Civile

Tumori, in Lazio verrà adottata una procedura più rapida il riconoscimento d'invalità

Malattie rare e lavoro: aumenta lievemente l'assegno di incollocabilità

Malattie rare, i diritti dei pazienti sul posto di lavoro

[Vedi tutte le news ...](#)

Questo sito utilizza cookies per il suo funzionamento. [Accetto](#) [Maggiori informazioni](#)

## Screening Neonatale

Screening neonatale, in alcune Regioni si sta già valutando l'inserimento di nuove patologie

Screening neonatale: le associazioni lisosomiali presenti al convegno di Roma

Screening neonatale: a tre anni dall'avvio si guarda ad un ampliamento del panel

[Vedi tutte le news ...](#)

Con il contributo di



Partner Scientifici



## Informazioni Mediche



Tutte le informazioni presenti nel sito **non sostituiscono** in alcun modo il giudizio di un **medico specialista**, l'unico autorizzato ad effettuare una consulenza e ad esprimere un parere medico.



Aderiamo allo standard HONcode per l'affidabilità dell'informazione medica. [Verifica qui.](#)

## Area riservata

- ▶ [Accesso](#)
- ▶ [Newsletter](#)
- ▶ [Normativa sulla Privacy](#)
- ▶ [Condizioni Generali](#)
- ▶ [Cookies Policy](#)

## Condividi O.Ma.R su



Segui O.Ma.R anche sui canali sociali



© Osservatorio Malattie Rare 2015 | [info@osservatoriomalattierare.it](mailto:info@osservatoriomalattierare.it)

Testata giornalistica iscritta al ROC, n.20188, ai sensi dell'art.16 L.62/2001 | Testata registrata presso il Tribunale di Roma - 296/2011 - 4 Ottobre

Direttore Responsabile: **Iliara Ciancaleoni Bartoli** - Via Varese, 46 - 00185 Roma | P.iva 02991370541

Website by [Digitest](#) | Hosting [ServerPlan](#)