

COMUNICATO STAMPA

Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II, eseguita la prima terapia genica per l'emofilia B in Campania

Un traguardo che cambia il percorso di cura e la vita dei pazienti

La storia di Enrico



Presso l'Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II di Napoli è stata eseguita con successo la **prima terapia genica per l'emofilia B** in Campania. A livello mondiale, sono ancora pochissimi i centri che eseguono questo trattamento. In Italia, l'AOU Federico II è uno dei soli due centri in grado di offrirlo, grazie a un'organizzazione multidisciplinare di eccellenza, a competenze altamente specialistiche e all'adozione di rigorosi standard di qualità.

La somministrazione è avvenuta lo scorso venerdì 24 luglio presso il Centro Hub per l'Emofilia e le Malattie Emorragiche Congenite dell'AOU Federico II, diretto dal prof. **Matteo Di Minno**. A beneficiarne, il primo paziente ritenuto idoneo: Enrico, 40 anni, napoletano.

Enrico da sempre convive con una compagna di viaggio difficile: l'emofilia B, una rara malattia ereditaria causata dalla carenza del fattore IX della coagulazione, che espone a un elevato rischio di emorragie, talvolta anche potenzialmente letali. Come tutti i pazienti affetti da questa patologia, Enrico ha sperimentato, nel corso della sua vita, frequenti sanguinamenti a carico di articolazioni, muscoli e organi interni, con dolore, limitazione funzionale e conseguenze permanenti. Il timore costante di un'emorragia ha inevitabilmente condizionato anche i gesti più semplici della quotidianità, come salire una rampa di scale o praticare attività sportiva.

Le terapie fino ad ora disponibili hanno consentito di migliorare significativamente la prognosi e la qualità di vita delle persone con emofilia B, ma richiedono somministrazioni endovenose frequenti che incidono profondamente sulla quotidianità dei pazienti. **La terapia genica apre ora uno scenario completamente nuovo: un'unica infusione potrà consentire ad un paziente di trascorrere fino a 25 anni senza necessità di ulteriori trattamenti sostitutivi.**

Fondatore di una community di tifosi del calcio Napoli e grande appassionato di basket – disciplina che ha praticato con ottimi risultati prima di doverla abbandonare a causa della malattia – Enrico ripercorre la propria storia dividendola idealmente in due fasi. La prima, fino ai 17 anni, segnata dalla necessità di sottoporsi a infusioni molto frequenti, che rendevano particolarmente complessa la vita quotidiana. La seconda, accompagnata dai progressi delle terapie, durante la quale gli appuntamenti

con il trattamento si sono progressivamente ridotti fino a una somministrazione settimanale. Oggi, con la terapia genica, inizia per lui una terza fase: quella di una prospettiva di vita profondamente diversa.

«Vorrei esprimere la mia più sincera riconoscenza a tutta l'équipe del Prof. Matteo Di Minno e, in particolare, alla dott.ssa Ilenia Calcaterra, che mi ha sempre seguito con grande professionalità, attenzione e umanità. Voglio anche rivolgere un messaggio a tutti i giovani che convivono con l'emofilia B: abbiate fiducia nella scienza e nei professionisti che ogni giorno studiano questa malattia. Solo grazie a una collaborazione costante tra pazienti e medici possiamo continuare a migliorare i percorsi di cura e la qualità della nostra vita», afferma con emozione **Enrico**.

Per un paziente che fino a oggi ha convissuto con una malattia rara, con il rischio costante di sanguinamenti e la necessità di sottoporsi regolarmente a infusioni endovenose, si apre un nuovo capitolo.

«È stata effettuata un'unica infusione endovenosa - spiega il professore Di Minno - che attraverso un vettore ha introdotto negli epatociti il gene funzionale che consente al fegato di produrre il Fattore IX, in modo autonomo e duraturo, contribuendo a prevenire o ridurre in modo significativo gli episodi di sanguinamento. Non si tratta soltanto di un'innovazione terapeutica, ma di un autentico cambiamento di paradigma».

La terapia genica per l'emofilia B (Etranacogene Dezaparvovec) rappresenta infatti una delle massime espressioni della **medicina di precisione**: un trattamento altamente specialistico che richiede un perfetto coordinamento tra competenze cliniche, ricerca, farmacia ospedaliera, organizzazione sanitaria e istituzioni. È proprio questa capacità di lavorare insieme che ha consentito di trasformare una straordinaria innovazione scientifica in una concreta opportunità di cura.

«Questo intervento rappresenta un punto di partenza, non un punto di arrivo. L'obiettivo è continuare a garantire ai pazienti campani l'accesso alle terapie più innovative, consolidando un modello assistenziale fondato sull'eccellenza clinica, sulla ricerca traslazionale e sulla collaborazione tra tutte le istituzioni coinvolte», aggiunge il prof. Di Minno.

*«Questo importante traguardo - continua il Direttore Generale dell'AOU Federico II **Elvira Bianco** - conferma ancora una volta il ruolo dell'Azienda Ospedaliera Universitaria Federico II come punto di riferimento nazionale e testimonia la capacità del nostro Servizio Sanitario Regionale di rendere accessibili ai propri cittadini le più avanzate opportunità terapeutiche disponibili a livello internazionale. Non celebriamo soltanto un successo medico ma una nuova speranza per le persone con emofilia e per le loro famiglie»*.