

LYSO JOURNAL

Fabry

La rassegna selezionata
per te

Interpretation of GFR slope in untreated and treated adult fabry patients

Pisani A, Pieruzzi F, Cirami CL et al. Interpretation of GFR
slope in untreated and treated adult fabry patients.
Nephrol Dial Transplant. 2023;gfad164.

sanofi

ABSTRACT

La **nefropatia** è una delle caratteristiche principali della **malattia di Fabry (FD)** che porta, nei pazienti con mutazioni classiche non trattati, alla malattia renale allo stadio terminale (ESRD) dalla terza alla quinta decade di vita. La disponibilità di un trattamento specifico ha modificato la storia naturale della FD; in particolare, è stato ampiamente dimostrato che la **terapia enzimatica sostitutiva (ERT)** è **in grado di rallentare la progressione della malattia**. Per quanto riguarda la nefropatia di Fabry, diversi studi hanno documentato un'elevata pendenza della **velocità di filtrazione glomerulare stimata (eGFR)** nei pazienti non trattati, come espressione di una rapida progressione della malattia verso l'ESRD. Al contrario, l'**inizio tempestivo del trattamento** può essere utile per **stabilizzare la funzione renale** o rallentare il suo declino. Pertanto, sulla base dei dati della letteratura sugli effetti della ERT sulla diminuzione dell'eGFR e delle evidenze a sostegno del ruolo della pendenza dell'eGFR come end point surrogato per la progressione della malattia renale cronica (CKD), si potrebbe suggerire, in questa "Expert Opinion", che **un trattamento dovrebbe essere definito efficace quando il declino dell'eGFR risulta**

< 1 mL/min/1,73 m² all'anno, e non efficace quando la perdita di eGFR rimane ≥ 3 mL/min/1,73 m² all'anno ($\geq 2,5$ mL/min/1,73 m² all'anno nelle donne). Inoltre, le raccomandazioni cliniche pratiche e le linee guida per i pazienti con malattia di Fabry hanno suggerito che **il cambio di trattamento può essere appropriato se non si raggiungono gli obiettivi terapeutici individualizzati**. Poiché è stata dimostrata un'efficacia dose-dipendente per la ERT, suggeriamo di considerare il **passaggio a dosi più elevate di ERT nei pazienti Fabry adulti sintomatici (di età compresa tra i 18 e i 60 anni) con eGFR compreso tra 45 e 90 mL/min/1,73 m² e trattati con una dose stabile di ERT per almeno un anno, nei quali è stata osservata una pendenza lineare negativa dell'eGFR di 3 mL/min/1,73 m²/anno per i maschi (2,5 mL/min/1,73 m² /anno per le femmine)**.

[Per maggiori informazioni chiedi a MedInfo](#)