



## Patisiran nell'amiloidosi cardiaca da transtiretina

**Data** 31 gennaio 2024  
**Categoria** cardiovascolare

Il patisiran ha migliorato la capacità funzionale e la qualità di vita in pazienti con cardiomiopatia amiloide da transtiretina.

La transtiretina è una proteina, un tempo chiamata pre-albumina, prodotta dal fegato. La cardiomiopatia amiloide da transtiretina è una causa che si deve tenere presente in caso di scompenso cardiaco ed è dovuta alla deposizione in sede extra-cellulare di fibrille insolubili di transtiretina. Si tratta, in realtà, di una patologia sistemica con un quadro clinico polimorfo come per esempio la polineuropatia, la sindrome del tunnel carpale, la rottura del tendine del bicipite brachiale. Lo scompenso cardiaco causato da questa forma di amiloidosi è caratterizzato da una funzione di eiezione preservata con quadro ecocardiografico che mostra un ispessimento delle pareti cardiache e dilatazione biatriale. La scintigrafia con traccianti ossei permette di differenziare questa condizione da altre forme di amiloidosi da catene leggere e spesso con essa si può evitare di ricorrere alla biopsia miocardica.

La diagnosi è spesso tardiva e il decorso progressivo. Nel 2019 la FDA ha approvato per il trattamento della cardiomiopatia amiloide da transtiretina il tafamidis che, nello studio ATTR-ACT ha ridotto la mortalità totale del 30%. Agisce sia nelle forme genetiche che in quelle acquisite dell'anziano (wild-type).

Il patisiran è un farmaco che agisce sull'RNA messaggero (silenzamento genico) riducendo i livelli circolanti di transtiretina ed è stato approvato per il trattamento nei pazienti con polineuropatia da amiloidosi da transtiretina.

In uno studio denominato APOLLO-B il patisiran è stato usato su 360 pazienti con cardiomiopatia amiloide da transtiretina ed è risultato efficace nel migliorare la capacità funzionale, lo stato di salute e la qualità di vita.

Il trial ha avuto una durata di soli 12 mesi e perciò non aveva una potenza tale da valutare l'impatto della terapia su endpoint clinici rilevanti come la mortalità e le ospedalizzazioni, dati che potranno provenire da studi futuri. Un altro limite dello studio è che sono stati esclusi pazienti con forme gravi (per esempi in classe NYHA III - IV).

Un altro farmaco che agisce tramite silenziamento genico è l'inotersen, mentre il diflunisal, come il tafamidis, stabilizza la proteina amiloide.

**Renato Rossi**

### Bibliografia

1. [www.pillole.org/public/aspnuke/news.asp?id=7431](http://www.pillole.org/public/aspnuke/news.asp?id=7431)

2. Maurer MS et al; APOLLO-B Trial Investigators. Patisiran Treatment in Patients with Transthyretin Cardiac Amyloidosis. N Engl J Med. 2023 Oct 26;389(17):1553-1565.