

Gruppo di Lavoro
ERT – Terapie Enzimatiche Sostitutive

Soci proponenti (*ordine alfabetico*)

- Dott. A Barbato (Napoli)
- Prof.ssa F. Carubbi (Modena)
- D.ssa. F. Deodato (Roma)
- **Dr.ssa L.Fiori (Milano) (coordinatore)**
- Dr.ssa S. Fecarotta (Napoli)
- Dr.ssa V. Gragnaniello (Padova)
- Prof.ssa I. Motta (Milano)
- Prof. A. Pession (Bologna)
- Dr.ssa E.Procopio (Firenze)
- Prof. M. Ruggieri,
- Dr.ssa A. Sapuppo (Catania)
- **Prof. M. Scarpa (Udine) (coordinatore)**
- Dr.ssa A. Sechi (Udine)
- Dr.ssa M. Sibillio (Napoli)

Le terapie enzimatiche sostitutive da più di 30 anni hanno permesso di modificare la storia naturale di alcuni errori congeniti del metabolismo.

Le malattie lisosomiali suscettibili di trattamento con ERT sono sempre in aumento, grazie anche a nuovi preparati farmacologici con sempre maggior efficacia biologica.

Il Gruppo di Lavoro **ERT – Terapie Enzimatiche Sostitutive** si pone in particolare l'obiettivo di seguire le nuove terapie enzimatiche disponibili e la popolazione italiana in trattamento, per ottimizzarne e uniformarne la gestione, tracciando l'efficacia delle nuove terapie real life, con la produzione di pubblicazioni scientifiche.

La recente introduzione di Olipudasi alfa ad uso compassionevole è una prima occasione di attuare questo progetto longitudinale dal tempo 0, ovvero dall'introduzione della terapia in ogni paziente arruolato. Un confronto sistematico tra clinici per raccogliere da subito i dati modo completo e comparabile, condividere e uniformare il follow up dei pazienti rispetto ad alcuni items emergenti (per esempio crescita e approccio nutrizionale dei pazienti in età pediatrica, metabolismo osseo, risposta immunologica del paziente alla specifica terapia enzimatica), è fondamentale per permettere a lungo termine l'approfondimento anche di altri aspetti, come per esempio la correlazione tra genotipo, fenotipo e risposta clinica al trattamento introdotto.