

## QUALI PATOLOGIE RARE VENGONO TRATTATE CON TERAPIE A BASE DI PROTEINE PLASMATICHE?

Il plasma è la componente liquida di colore giallo paglierino del sangue. Esso contiene centinaia di proteine che svolgono funzioni importanti nel corpo umano, come quella di anticorpi per combattere le malattie e di fattori coagulanti essenziali per il controllo delle emorragie. Se una persona presenta livelli insufficienti di una qualsiasi proteina plasmatica, il suo corpo non può svolgere queste funzioni vitali, causando tutta una serie di patologie croniche e potenzialmente letali. Le terapie a base di proteine plasmatiche sono dei farmaci biologici, che trattano le deficienze di proteine plasmatiche sostituendo le proteine mancanti o le cui funzioni sono danneggiate.

### LE PROTEINE DEL TUO PLASMA:

- 
- IMMUNOGLOBULINE (ANTICORPI)
  - FATTORI COAGULANTI
  - C1 ESTERASI-INIBITORE
  - INIBITORE DELL'ALFA-1 PROTEINASI

### PATOLOGIE RARE TRATTATE CON TERAPIE A BASE DI PROTEINE PLASMATICHE

#### IMMUNODEFICIENZE PRIMITIVE (PID)

- » Causate da carenza di immunoglobuline (anticorpi)
- » Gli anticorpi controllano il sistema immunitario e prevengono le malattie
- » I pazienti sono continuamente affetti da infezioni gravi, durature e ricorrenti

#### POLINEUROPATIA DEMIELINIZZANTE INFIAMMATOIA CRONICA (CIDP)

- » La causa non è certa; il sistema immunitario attacca il rivestimento delle fibre nervose
- » I messaggi provenienti dal cervello non sono veicolati al corpo, se il rivestimento dei nervi è danneggiato
- » I pazienti accusano progressiva debolezza muscolare, perdita della funzionalità degli arti e disabilità

#### DISTURBI EMORRAGICI (AD ES. EMOFILIA)

- » Causati dalla mancanza di una proteina essenziale per la coagulazione del sangue
- » I disturbi sono caratterizzati da episodi emorragici ricorrenti, soprattutto in articolazioni e muscoli. Nel tempo, le ripetute emorragie a carico delle articolazioni danneggiano la cartilagine e le ossa e possono portare a una totale paralisi dell'articolazione.

#### ANGIOEDEMA EREDITARIO

- » Causato dalla mancanza di C1 esterasi-inibitore (C1-INH)
- » Il C1-INH è un mediatore infiammatorio
- » I pazienti manifestano edemi (gonfiori gravi) che possono essere letali in caso di ostruzione delle vie aeree

#### DEFICIT DI ALFA-1-ANTITRIPSINA

- » Causato dalla mancanza dell'inibitore dell'alfa-1 proteinasi
- » L'inibitore dell'alfa-1 proteinasi serve per proteggere i polmoni
- » I pazienti presentano enfisema cronico e danni al fegato