APS aismme
Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie

COMUNICATO STAMPA

XLH, ARRIVA L'AUTOSOMMINISTRAZIONE DEL BUROSUMAB: PIÙ AUTONOMIA NELLA GESTIONE DELLA TERAPIA

Meno spostamenti verso i Centri di cura, maggiore flessibilità nella vita quotidiana e, per bambini e famiglie, la possibilità di vivere la terapia in un ambiente più familiare.

Verona, 28.9.2026: «Avevo avuto una promozione, ma poi mi hanno chiesto di seguire clienti in tutta Italia. Ho dovuto rinunciare: come avrei potuto conciliare una vita lavorativa che mi portava a viaggiare con una terapia da programmare ogni settimana con un'infermiera?». È una delle situazioni con cui può confrontarsi chi convive con l'ipofosfatemia X-linked (XLH), una malattia rara che accompagna la persona per tutta la vita la cui gestione della terapia può finire per condizionare il lavoro, la scuola, i viaggi, la vita familiare e, in definitiva, l'aderenza stessa al percorso terapeutico, che ha spesso un forte impatto sui più piccoli. «Mio figlio ha sei anni e deve fare l'iniezione ogni tre settimane. Ogni volta che vede entrare l'infermiera scappa e piange. Non parliamo poi di quando devo portarlo in ospedale…». E diventa complicato anche programmare una vacanza: «Fare un lungo viaggio, andare all'estero, mi è molto difficile. Non posso assentarmi per più di due settimane e devo organizzarmi prima con l'infermiere».

Sono esperienze diverse, ma hanno un elemento comune: la necessità di organizzare una parte importante della propria vita intorno alla terapia. Ora, per i pazienti eleggibili e quando indicato dal team curante, parte di questi vincoli può essere ridotta.

XLH, disponibile la siringa preriempita per l'autosomministrazione della terapia con burosumab

Dal 14 settembre 2026 è disponibile in Italia la siringa preriempita di burosumab, che introduce una modalità aggiuntiva di somministrazione del trattamento autorizzata da AIFA. La nuova formulazione amplia le possibilità di gestione della terapia e può consentire, per i pazienti eleggibili, una maggiore autonomia nella somministrazione, riducendo la necessità di organizzare spostamenti e appuntamenti in funzione del percorso terapeutico.

«Quando una terapia entra nella vita di una persona, con una frequenza che può variare da una a tre settimane (la frequenza dipende dal paziente e dal regime terapeutico prescritto), non è soltanto un appuntamento sanitario: può diventare un vincolo che condiziona il lavoro, la scuola, i viaggi e la vita familiare – spiega **Manuela Vaccarotto, vicepresidente di Aismme – Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie**. Per questo la possibilità di gestire la somministrazione con maggiore autonomia, quando indicato dal team curante, rappresenta un cambiamento importante nella quotidianità delle persone con XLH. Significa poter organizzare più liberamente il proprio tempo, ridurre gli spostamenti verso i Centri di cura e, per chi vive lontano, evitare che la distanza diventi un ulteriore peso nella gestione della malattia».

AISMME Associazione Italiana Sostegno Malattie Metaboliche Ereditarie Onlus
Piazza Frugose, 4 – 37132 – VERONA Italy – Cod. Fisc. 92181040285 – Runts: 104.250
Tel. 348 141 28 57 – info@aismme.org – www.aismme.org - Ufficio stampa: info3@presscomunicazione.com

«Per bambini e adolescenti c'è poi un aspetto che non possiamo trascurare: quello emotivo. Un bambino può vivere l'arrivo dell'infermiere, l'iniezione o l'ingresso in ospedale con paura e ansia. Quando le condizioni lo permettono e la gestione domiciliare è appropriata, poter ricevere la terapia in un ambiente familiare può ridurre questo impatto e rendere l'esperienza meno difficile – prosegue Vaccarotto –. L'obiettivo è fare in modo che la terapia sia sempre più compatibile con la vita della persona e che la malattia occupi meno spazio possibile nella sua quotidianità».

«Questa possibilità riconosce al paziente un ruolo più attivo e competente nella gestione della propria terapia – aggiunge **Nicoletta Schio, Presidente di Aifosf** Associazione Italiana dei Pazienti con Disturbi Rari di Fosfato – Gestire l'iniezione con maggiore autonomia, quando indicato dal medico e dopo adeguata formazione, significa riconoscere l'esperienza, la responsabilità e la capacità della persona di partecipare attivamente alla gestione della propria terapia. È un'opportunità che può contribuire a far sentire la persona meno condizionata dalla malattia e a semplificare situazioni che, nella vita reale, possono essere complesse».

Autosomministrazione: quando è possibile e come

La scelta della modalità di somministrazione deve essere **valutata con il proprio team curante**, sulla base delle caratteristiche e delle esigenze del singolo paziente. La siringa preriempita non sostituisce necessariamente le modalità di somministrazione già disponibili, ma amplia le possibilità da valutare nel percorso terapeutico. Sarà dunque il team curante, insieme al paziente e alla famiglia quando necessario, a stabilire la soluzione più adatta.

La siringa preriempita potrà essere utilizzata dal paziente o da un caregiver dopo una specifica formazione da parte di un operatore sanitario. La prima autosomministrazione viene supervisionata da un professionista sanitario dopo l'inizio del trattamento o in caso di modifica della dose.

La disponibilità

La nuova formulazione è presente nel registro ed è commercializzata dal 14 settembre 2026. Per quanto riguarda l'effettiva disponibilità nelle diverse Regioni, tuttavia, questa dipenderà dai tempi di recepimento e inserimento nei prontuari regionali. **Alcune Regioni sono già operative**, mentre per altre sarà necessario attendere il completamento dell'iter locale.

AISMME e AIFOSF chiedono che la nuova formulazione possa essere resa rapidamente accessibile, senza differenze territoriali, a tutti i pazienti eleggibili.

La parola all'azienda produttrice

«Questa ulteriore formulazione riflette il nostro impegno verso le persone: ricerca e innovazione sono alla base del nostro lavoro per contribuire a migliorare il loro benessere – ha dichiarato **Marta Rovida, Medical Director Italy di Kyowa Kirin**, l'azienda che commercializza il farmaco e la siringa preriempita -. L'XLH è una patologia rara e cronica che accompagna i pazienti nel tempo e, proprio per questo, è importante poter contare su soluzioni che possano adattarsi alle diverse esigenze che

emergono lungo il percorso di cura. Siamo inoltre costantemente impegnati a supportare la comunità scientifica mettendo a disposizione opzioni terapeutiche che possano contribuire a una gestione sempre più personalizzata del percorso di cura».

L'XLH, una malattia metabolica rara con forte impatto
L'ipofosfatemia X-linked (XLH) è una malattia rara che altera il metabolismo del fosfato e può provocare dolore, deformità ossee, bassa statura e problemi articolari. Colpisce circa una persona ogni 20.000 e le accompagna per tutta la vita.
Oltre alle anomalie degli arti inferiori, alcune manifestazioni cliniche di XLH nell'infanzia includono anomalo sviluppo del cranio, bassa statura, rachitismo e ascessi dentali. Sono anche comuni dolore osseo e muscolare.
Questi sintomi possono persistere nell'età adulta con l'aggiunta di calcificazione alle articolazioni e ai tendini (entesopatia), osteoartrite a esordio precoce, stenosi spinale e perdita dell'udito. Gli adulti con XLH possono soffrire di affaticamento e debolezza muscolare; possono anche presentare fratture non traumatiche e ritardi nella guarigione delle fratture.
L'impatto sulla vita
L' XLH è una malattia cronica e le complicanze fisiche e psicologiche colpiscono bambini e adulti, creando un forte impatto psicosociale.
La terapia
L'anticorpo monoclonale burosumab riporta alla normalità i livelli di fosfato nel sangue con miglioramento della mineralizzazione scheletrica e riduzione del rischio di fratture. È autorizzato in Europa per pazienti a partire da un mese di vita. La diagnosi precoce e la terapia cambiano radicalmente il decorso della malattia.

L'Ufficio stampa

Giuliana Valerio 335.8140675