

INSIGHTS REAL-WORLD SULLA COLESTASI INTRAEPATICA FAMILIARE PROGRESSIVA: PRIMO AGGIORNAMENTO DAL REGISTRO PROSPETTICO TREATFIC

Alise de Groot et al.

University Medical Center Groningen, Groningen, Netherlands

✓ Introduzione

- La colestasi intraepatica familiare progressiva (PFIC) è un gruppo di rare malattie epatiche colestatiche pediatriche, caratterizzate da un flusso biliare alterato. Una precedente analisi retrospettiva condotta attraverso il registro “NAtural Course and Prognosis of PFIC and Effect of Biliary Diversion” (Decorso naturale e prognosi della PFIC ed effetto della diversione biliare) ha permesso di identificare le relazioni genotipo-fenotipo per la FIC1 e la carenza di BSEP.
- Recentemente sono stati caratterizzati ulteriori sottotipi di PFIC e, inoltre, gli inibitori del trasportatore ileale degli acidi biliari (IBATi) sono sempre più utilizzati per il trattamento.
- Pertanto, nel 2023 gli autori hanno avviato un'analisi prospettica del trattamento della PFIC, TreatFIC. L'obiettivo di TreatFIC è determinare la storia naturale di tutti i sottotipi di PFIC e raccogliere dati reali sull'efficacia e la sicurezza dei trattamenti attuali, compresi gli IBATi. Qui si presenta il primo aggiornamento su TreatFIC.

✓ Metodi

- Questo registro prospettico multicentrico include dati genetici e clinici di individui con sottotipi di PFIC geneticamente confermati. I dati demografici e clinici sono stati raccolti retrospettivamente e successivamente in modo prospettico ogni sei mesi tramite REDCap dopo l'iscrizione a TreatFIC. Il cut-off dei dati era il 20 maggio 2025.

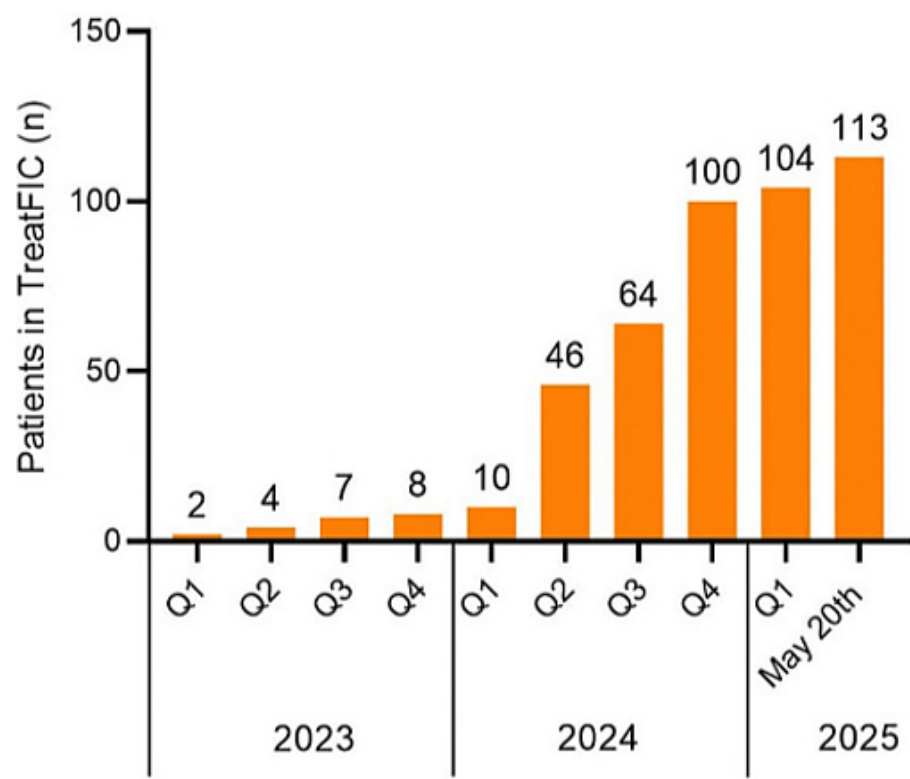
✓ Risultati

- A partire da gennaio 2023, sono state avviate le procedure legali con 50 centri in tutto il mondo, di cui 26 centri hanno ottenuto la piena approvazione dell'IRB e gli accordi di trasferimento dei dati a maggio 2024.
- Sono stati inclusi 113 individui provenienti da 18 centri in tutto il mondo, con diversi sottotipi di PFIC (Figura). Alla data di chiusura dei dati, 14 pazienti hanno subito un intervento chirurgico di diversione biliare (SBD) (età mediana al momento dell'intervento 2,8 (0,42-9,7) anni) e 27 pazienti hanno subito un trapianto di fegato (LtX) (età mediana al momento del trapianto 5,7 (0,5-30,5) anni), di cui 4 hanno subito prima un intervento di SBD e poi un trapianto di fegato. Quarantasei individui stanno utilizzando odevixibat, 8 individui hanno utilizzato odevixibat in passato, 11 individui stanno utilizzando maralixibat, 2 individui hanno utilizzato maralixibat in passato e 48 individui non sono trattati con un IBATi.

✓ Conclusione

- TreatFIC è in rapida espansione e fornisce dati prospettici sui trattamenti dei soggetti affetti da PFIC e sulla loro efficacia. Il numero di soggetti inclusi è cresciuto rapidamente dal suo avvio nel 2023.
- TreatFIC consentirà di valutare i dati reali sui trattamenti attuali per le malattie PFIC. Per aumentare ulteriormente l'impatto del registro, i centri che trattano bambini o adulti affetti da PFIC sono invitati a partecipare (pfic@bkk.umcg.nl).

Patients in TreatFIC



PFIC subtypes

