

Translarna, le associazioni chiedono il rinnovo dell'autorizzazione per il farmaco per la Distrofia di Duchenne

Padova, 21 febbraio 2024 - Con una lettera alla Commissione Europea e all'EMA – European Medicines Agency, **le associazioni UILDM – Unione Italiana Lotta alla Distrofia Muscolare, Parent Project aps e UNIAMO – Federazione Italiana Malattie Rare** chiedono di rivedere la decisione relativa al farmaco "Translarna" (Ataluren) per la Distrofia Muscolare di Duchenne. Il Comitato per i medicinali per uso umano (CHMP) ha dato parere negativo al rinnovo dell'autorizzazione condizionale.

Tale decisione ha gettato nello sconforto centinaia di pazienti con questa patologia e le loro famiglie in tutta Europa che non potranno più beneficiare di un farmaco che per anni è stato l'unica opzione di trattamento per i pazienti con mutazione nonsense (nmDMD).

Le associazioni segnalano che «secondo la comunità scientifica, dopo anni di utilizzo, Translarna è un farmaco con un elevato profilo di sicurezza, facile da usare nei bambini per la modalità di somministrazione, che consente un rallentamento della progressione della patologia come ampiamente documentato nel registro STRIDE».

Il registro STRIDE include dati raccolti negli ultimi 5 anni e offre un'opportunità unica di osservare direttamente i benefici a lungo termine di Translarna nel ritardare la perdita della capacità di camminare. I dati mostrano un ritardo di 3,5 anni rispetto alla popolazione inclusa nel registro di storia naturale del CINRG.

Le associazioni sono consapevoli che gli endpoint primari dello studio non siano stati raggiunti dal punto di vista statistico, ma evidenziano come il trattamento con Traslarna consenta un miglioramento della qualità di vita poiché rallenta gli effetti della patologia. La conferma viene anche dalle famiglie dei pazienti coinvolti nella sperimentazione che notano evidenti miglioramenti e positive ripercussioni sulla qualità della vita in generale. Questo risultato è molto importante per tutti i pazienti che ad oggi sono stati inclusi nella sperimentazione e per le loro famiglie.

Parent Project aps nel mese di dicembre ha promosso la campagna [Buy Some Time](#), raccogliendo testimonianze di famiglie di tutta Europa sulla loro esperienza riguardo al farmaco in questione, nonché lanciando anche [una petizione su Change.org, che ha raccolto più di 14.000 firme in pochi mesi](#).

«Translarna non è "la cura", lo sappiamo bene, - dichiarano i firmatari della lettera - ma ci permette di guadagnare tempo. E il tempo è fondamentale per i pazienti con nmDMD, poiché la malattia progredisce in assenza di trattamenti specifici. Il tempo guadagnato potrebbe consentire l'accesso a nuove terapie in arrivo. Con lo stop a Translarna alcuni bambini e adulti perderanno indubbiamente alcune capacità entro un anno o due. Mantenere la capacità di camminare non è l'unico obiettivo, i nostri ragazzi vogliono mantenere la libertà di svolgere le funzioni quotidiane, come usare un computer portatile, guidare una sedia a rotelle, nutrirsi da soli o andare in bagno.»

Il commento della **Presidente UNIAMO Annalisa Scopinaro**: «*Transalarna ha dimostrato di essere un farmaco ad alto profilo di sicurezza, di facile somministrazione e, dai dati Stride, ci sono*

rallentamenti nella progressione della patologia. Per persone che non hanno alternative terapeutiche, questi sono motivi più che sufficienti per la sua immissione in commercio. Auspichiamo, in generale, una maggior partecipazione dei rappresentanti dei pazienti alla costruzione dei disegni di ricerca e a tutto il percorso di sperimentazione successivo, in modo da individuare i corretti endpoint e valutare attraverso PROMs e PREM s non solo i risvolti clinici ma anche il miglioramento di qualità di vita.»

*«Vogliamo far sentire la nostra voce di associazioni che ogni giorno fanno esperienza di ciò che vuol dire convivere con la Distrofia di Duchenne e con altre malattie neuromuscolari. Da anni lavoriamo sulla qualità della vita delle persone, sia da un punto di vista medico-sanitario e che a livello di inclusione sociale. Sono due facce della stessa medaglia, che permettono di dare speranza alle nostre famiglie. Siamo consapevoli che Translarna non è la soluzione definitiva, ma in questi anni ha offerto molte opportunità in più – di fare, di progettare il futuro - a chi vive con la Distrofia di Duchenne», dichiara **Marco Rasconi, Presidente nazionale UILDM.***

«Noi famiglie di Parent Project siamo addolorate per il rischio che stiamo correndo di perdere ancora una volta una opportunità terapeutica che ha contribuito da quasi 10 anni a contrastare i danni provocati ai nostri figli dalla Distrofia Muscolare di Duchenne.» Dichiaro **Ezio Magnano, Presidente di Parent Project aps.** *«Translarna non è la cura, ma è una parte importante di una terapia combinata che ha contribuito a dare più vita e più qualità di vita ai nostri figli. Faremo il possibile perché il nostro messaggio venga ascoltato dalla Commissione Europea.»*

Distrofia Muscolare di Duchenne

La Distrofia Muscolare di Duchenne è una malattia genetica rara che colpisce circa 1 su 5.000 maschi, progressiva, che porta alla perdita di tutti i muscoli del corpo. I primi sintomi della malattia compaiono nei primi anni di vita e peggiorano nel tempo, passando dalla perdita di funzionalità degli arti inferiori alla perdita di funzionalità di quelli superiori fino alla compromissione della funzionalità respiratoria e cardiaca e alla morte nella terza decade di vita.

Registro STRIDE

Si tratta del primo registro di un farmaco per i pazienti con Distrofia Muscolare di Duchenne (DMD). Il registro rappresenta il più grande studio nel mondo basato sulla pratica clinica (real world) dei pazienti DMD con mutazioni nonsense (nmDMD). STRIDE è uno studio internazionale, osservazionale, post-approvazione che è stato richiesto dalle autorità regolatorie per la valutazione post-marketing dell'uso di Ataluren ed è in corso nei Paesi in cui Ataluren è disponibile in commercio o tramite un programma di accesso precoce.

UNIAMO Federazione Italiana Malattie Rare è l'ente di rappresentanza della comunità delle persone con malattia rara. Dal 1999 opera con la missione di migliorare la qualità della vita, tutelare e promuovere i diritti delle persone con malattia rara, delle loro famiglie e caregiver. La Federazione sviluppa un dialogo costante con gli esponenti delle Istituzioni, ricercatori, player privati, rappresentando le istanze delle persone con malattia rara e le possibili soluzioni. La forza di Uniamo è data dal collezionare le voci delle

persone che si trovano ad impattare con una malattia rara o ultrarara, oltre che a quelli che sono ancora in cerca di una diagnosi, e di tutte le Associazioni per trasformarle in un'unica voce, capace di essere ascoltata in tutti i tavoli decisionali: rappresentare una comunità di oltre due milioni di persone ha un peso che si fa notare nelle sedi istituzionali.

***UILDM** nasce nel 1961 con l'obiettivo di promuovere l'inclusione sociale delle persone con disabilità, attraverso l'abbattimento di ogni tipo di barriera, e sostenere la ricerca scientifica e l'informazione sulle distrofie e le altre malattie neuromuscolari. Ha una presenza capillare sul territorio grazie alle 65 Sezioni locali, i 3.000 volontari e i 10.000 soci, che sono punto di riferimento per circa 30.000 persone. UILDM svolge un importante lavoro in ambito sociale e di assistenza medico-riabilitativa ad ampio raggio, gestendo anche centri ambulatoriali di riabilitazione, prevenzione e ricerca, in stretta collaborazione con le strutture universitarie e socio-sanitarie.*

***Parent Project aps** è un'associazione di pazienti e genitori con figli affetti da Distrofia Muscolare di Duchenne e Becker. Dal 1996 lavora per migliorare il trattamento, la qualità della vita e le prospettive a lungo termine dei bambini e ragazzi affetti dalla patologia attraverso la ricerca, l'educazione, la formazione e la sensibilizzazione. Gli obiettivi di fondo che hanno fatto crescere l'associazione fino ad oggi sono quelli di affiancare e sostenere le famiglie attraverso una rete di Centri Ascolto, promuovere e finanziare la ricerca scientifica e sviluppare un network collaborativo in grado di condividere e diffondere informazioni chiave.*

Contatti:

Ufficio stampa UNIAMO

Maria Elisa Coccia e Lorenzo Pellas

comunicazione@uniamo.org

www.uniamo.org

06 4404773

Ufficio stampa UILDM

Alessandra Piva e Chiara Santato

uildmcomunicazione@uildm.it

www.uildm.org

049/8021001 int. 2

Ufficio Comunicazione Parent Project aps

Sara Massimi, s.massimi@parentproject.it, +39 349 510 0478

Parent Project aps - www.parentproject.it

Tel. 06/66182811 - associazione@parentproject