

Famiglie SMA: la prima terapia genica per l'atrofia muscolare è realtà, un grande risultato il via libera fino a 13,5 kg.

Per l'associazione di pazienti il farmaco approvato dall'Aifa è una vera rivoluzione in grado di cambiare il decorso della malattia. Fino ad oggi era previsto l'accesso anticipato fino a 6 mesi, ora potranno accedervi bambini con un'età media intorno ai 3 anni.

“La prima terapia genica per l'atrofia muscolare spinale è da oggi una realtà anche in Italia e rappresenta a una vera rivoluzione per tutta la nostra comunità”. Così Famiglie SMA, l'associazione che rappresenta le persone con SMA e le loro famiglie, accoglie la notizia dell'approvazione da parte dell'Agenzia Italiana del Farmaco (Aifa).

Zolgensma - questo il nome commerciale del farmaco prodotto da Novartis - ha ricevuto oggi il via libera alla commercializzazione e sarà erogato gratuitamente dal Servizio Sanitario Nazionale per i pazienti SMA di tipo 1 fino a 13,5 kg e pazienti pre-sintomatici con 2 copie del gene SMN2.

In Italia nascono ogni anno circa 40-50 bambini con atrofia muscolare spinale, patologia neuromuscolare rara - prima causa di morte genetica infantile - caratterizzata dalla progressiva perdita delle capacità motorie. Colpisce soprattutto in età pediatrica rendendo difficile gesti quotidiani come sedersi e stare in piedi, nei casi più gravi deglutire e respirare. La SMA di tipo1 – la forma più grave della malattia per cui è previsto l'accesso alla terapia genica – colpisce il 60% dei nuovi nati con la patologia (circa 20-25 bambini ogni anno) e fino a pochi anni fa era difficile sopravvivere oltre i due anni.

Pur non essendo una cura definitiva, l'aspetto innovativo di Zolgensma è che interviene direttamente sul difetto genetico con un'unica somministrazione, quindi è effettuata una sola volta nella vita. In base agli studi clinici a disposizione, un trattamento precoce consente di ottenere nei bambini tappe di sviluppo motorie che si avvicinano a quelle dei coetanei sani, come il controllo della testa e la capacità di sedersi senza supporto, senza il bisogno di ricorrere a supporti ventilatori che normalmente la storia della malattia prevede.

La terapia genica è stata approvata a maggio 2019 negli Stati Uniti dalla Food and Drug Administration (FDA) e un anno dopo dall'Agenzia europea per i medicinali (EMA). L'Italia è stata la prima in Europa ad accedere ai trial internazionali nel 2018 e ha arruolato il numero maggiore di piccoli pazienti, ma fino ad oggi il nostro Paese prevedeva - da novembre scorso - un accesso anticipato alla terapia unicamente per i bambini con SMA di tipo 1 fino ai 6 mesi. “Aver avuto l'autorizzazione al farmaco fino a 13,5 kg, quindi per bambini che hanno mediamente intorno ai tre anni, è per noi oggi un grandissimo risultato”: dice la Presidente di Famiglie SMA Anita Pallara. “Significa aumentare in modo significativo la platea dei piccoli pazienti che potranno accedervi”.

Un'opportunità incredibile per una patologia che fino a 4 anni fa non prevedeva alcuna possibilità di contrastarla e che oggi – con la genica – può contare su ben tre terapie efficaci in grado di arrestare il decorso della malattia. “Quello di oggi – aggiunge la Presidente - è un risultato importantissimo, ottenuto grazie a un lavoro di squadra che ha

coinvolto medici, istituzioni, azienda e autorità competenti. Un traguardo che conferma le grandi opportunità che la ricerca scientifica ci sta riservando”.

Di “**rivoluzione terapeutica**” parla anche **Marika Pane**, responsabile del Centro NeMO Pediatrico del Policlinico Gemelli di Roma. **“Rispetto al passato stiamo assistendo all’arrivo di opzioni di trattamento che hanno dimostrato nei trial clinici di poter cambiare in maniera significativa la storia della malattia”.**

“Siamo molto contenti dell’approvazione da parte di AIFA fino a 13,5 kg. È importante ricordare che più precoce è il trattamento e maggiori e migliori saranno i risultati nei nostri piccoli pazienti”.

Come per altre terapie per la SMA, Zolgensma aumenta infatti la sua efficacia quanto prima viene somministrata. Se assunta quando i sintomi non si sono ancora manifestati, o si sono manifestati in forma lieve, la risposta del paziente è migliore. **Per questo l’associazione ribadisce l’importanza dello screening neonatale a livello nazionale:** un test genetico gratuito – **al momento presente in Liguria, Piemonte, Lazio e Toscana** - che possa identificare la malattia fin dalla nascita e intervenire che compaiano sintomi gravi e irreversibili.

Famiglie SMA chiedeva l’approvazione di Zolgensma fino a 21 kg, ma è consapevole che il limite attuale è stato deciso per la sicurezza dei pazienti e in collaborazione con la comunità scientifica italiana in cui ha piena fiducia. “Oggi non possiamo che essere felici – conclude Anita Pallara – e siamo ottimisti nel ritenere che non appena nuovi dati scientifici confermeranno l’efficacia e la sicurezza per un peso maggiore si potranno ampliare ulteriormente i parametri di accesso per la terapia genica”.

FAMIGLIE SMA

Sito: <https://www.famigliesma.org/>

Facebook: <https://www.facebook.com/FamiglieSMAItalia/>

Instagram: <https://www.instagram.com/famigliesma/>

Twitter: <https://mobile.twitter.com/famigliesma>

CONTATTI STAMPA - UFFICIO STAMPA GDG PRESS

www.gdgpress.com

Michela Rossetti: 3479951730; gdgpress@gmail.com

Ilenia Visalli: 3293620879; ilenia.visalli@gdgpress.com